N°48 - Octobre 2008

NEPHROGENE

PUBLICATION DE L'ASSOCIATION POUR L'INFORMATION ET LA RECHERCHE SUR LES MALADIES RÉNALES GÉNÉTIQUES

MALADIES RÉNALES GÉNÉTIQUES

POLYKYSTOSE RÉNALE AUTOSOMIQUE DOMINANTE
SYNDRÔME D'ALPORT,
NEPHRONOPHTISE, CYSTINOSE,
MALADIE DE FABRY,
MALADIE DE BERGER,
OXALOSE, POLYKYSTOSE RÉNALE RÉCESSIVE,
SYNDROME HÉMOLYTIQUE ET URÉMIQUE HÉRÉDITAIRE, ETC.

AIRG

ASSOCIATION POUR L'INFORMATION ET LA RECHERCHE SUR LES MALADIES RÉNALES GÉNÉTIQUES

FRANCE Tél : 01 53 10 89 98 / Internet : www.airg-france.org

sommaire n° 48

octobre 2008

JOURNÉES ANNUELLES

6 Journées Annuelles, 20 ans d'Information
6 *Les 20 ans de l'AIRG-France*
7 *Les présidents*
8 *Orphanet*
9 *Les outils d'information*
12 Journées annuelles, 20 ans de soutien aux patients
12 *Les réunions régionales et nationales*
14 *Journées annuelles, 20 ans de soutien à la recherche*
14 *Historique des aides à la recherche*
16 *Les progrès de la recherche dans la PKD*
18 *Le partenariat avec la Fondation pour la santé de Groupama*
19 *Le syndrôme AHNAC*
20 Les ateliers
21 Hommage au Pr Grünfeld
22 La belle histoire des AIRG-Européennes
22 *Historique*
23 *AIRG-España*
24 *AIRG- Suisse*
25 *AIRG-Belgique*
26 *EUNEFRON*
27 *Le projet Alport exemple de collaboration Européenne*
30 Les témoignages
30 *Christian et Olga Baudelot*
31 *Patricia Legrelle (Belgique)*
32 *Catherine et Marianne*
33 *Claude Chevalier*
35 *La transplantation en Europe*
36 *Transplantation le modèle Espagnol*
39 Conclusion des Journées annuelles
40 La tombola
41 Le gâteau anniversaire

ASSEMBLÉE GÉNÉRALE 2008

3 *Rapport Moral*
42 *Suite du Compte rendu de l'Assemblée générale*
42 *Présentation des comptes*

45 *La vie de l'AIRG-France à Toulouse*
47 *Bénévolat : mode d'emploi*
48 *Infos diverses*
49 *Contacts*
50 *Adhérez à l'AIRG-France*
51 *L'AIRG-France*

RÉDACTION/EDITION :
Jacques Vignaud
GRAPHISME/MISE EN PAGE :
Laurent de Sars, Vincent Couppey
COMITÉ DE RÉDACTION :
Anne Graftiaux, Paul Fauconnier, Maryvonne Nordey, Béatrice Sartoris, Ghislaine Vignaud/
ENVOYER VOS IDÉES, ARTICLES, TÉMOIGNAGES A :
JACQUES VIGNAUD - AIRG-France - B.P. 78 - 75261 Paris Cedex 06
E-MAIL :
jacques.vignaud@noos.fr
AIRG-France - Association pour l'Information et la Recherche sur les maladies Rénales Génétiques
WWW.AIRG-FRANCE.ORG

rapport moral

le rapport moral de la présidente

ASSEMBLÉE GÉNÉRALE DU 7 JUIN 2008

CHERS AMIS,

Nous voici donc à nouveau réunis pour notre assemblée générale, à peine 3 semaines après nos Journées Annuelles, ce qui explique, entre autres raisons, que nous soyons si peu nombreux ce matin. Après avoir fait le choix de dissocier les Journées Annuelles de l'AG, il nous faudra aussi les éloigner plus dans l'année, par exemple en avançant l'AG en mars ou avril et repoussant les JA en septembre ou octobre.

Avant d'entrer dans le détail de ce que fut l'année 2007, je voudrais revenir rapidement sur les **20 ANS DE L'ASSOCIATION** fêtés à Paris les 17 et 18 mai derniers. De l'avis de tous, ces journées furent un réel succès, regroupant près de 250 personnes, médecins, patients et partenaires dans une ambiance particulièrement festive. Nous y avons retracé l'histoire de l'association, celle de notre développement européen, mais nous avons aussi su nous tourner vers l'avenir à travers des débats traitant de l'information sur les maladies rénales ou la transplantation. Enfin, répondant ainsi à l'une de vos principales attentes, nous avons réservé l'après midi du samedi à la Recherche et aux ateliers par pathologies, qui restent des moments d'échanges privilégiés pour vous tous.
Le concert donné en l'honneur du Pr. Grünfeld fut particulièrement émouvant et nous avons fini en beauté grâce à la présence de notre parrain, Richard Berry, pour le tirage de la tombola qui fit quelques heureux et rapporta plus de 1200 euro pour la recherche.
Je tiens ici à remercier tous ceux qui se sont mobilisés au sein de l'AIRG-France pour faire de ces deux jours un superbe anniversaire, ainsi que nos partenaires sans qui ces journées n'auraient pas été possibles.

Je commencerai ce bilan par notre **MISSION D'INFORMATION**, que nous nous efforçons de remplir au mieux et qui représente une grande part de notre travail.

UNE NOUVELLE FORMULE POUR NOTRE REVUE NÉPHROGÈNE qui a évolué tout au long des derniers numéros vers une version plus moderne. Après avoir amélioré la forme, nous souhaiterions vivement pouvoir y présenter des articles plus nombreux, émanant non seulement du monde scientifique mais aussi de vous tous, adhérents dont les expériences et les avis nous manquent cruellement ! Cette revue est la vôtre, Jacques Vignaud vous l'a assez dit et nous attendons vos suggestions et articles.

• **LE SITE** : mis à jour dans la mesure de nos disponibilités, il continue à s'améliorer, notamment grâce à l'expertise de Micheline Lévy, mais il reste encore à faire. Parmi les nouveautés, une vidéo des Journées Annuelles 2007, le paiement en ligne via Paypal et la mise en ligne des livrets d'ici peu. L'idée d'un forum est toujours en discussion et nous avons eu la proposition de François Bouissou d'associer l'AIRG-France aux Centres de Références pour arriver à une modération sûre et conforme à nos exigences.

• **UNE NOUVELLE AFFICHE** a été envoyée fin 2007 à l'ensemble des centres de néphrologie et elle est à votre disposition sur simple demande. Nous vous rappelons qu'elle est souvent le premier contact visuel avec notre association et qu'il est donc primordial qu'elle soit présente dans le plus grand nombre de salles d'attente possible. Pour compléter cette affiche, des dépliants présentant l'association seront également bientôt à nouveau disponibles.

• **LES LIVRETS PKD** (réédition) et Maladie de Berger sont quasi finalisés et devraient voir enfin le jour d'ici la fin 2008 ! Il n'est pas exclu que les prochains livrets soient, téléchargeables sur le site. Un livret sur l'Oxalose est également en cours, et des projets sur la Polykystose Récessive et les SHUa sont à l'étude. Des problèmes de finance-

ment restent à régler mais les choses bougent dans le bon sens grâce à l'aide, entre autres, de nos amis suisses. Je tiens ici à remercier à nouveau Micheline Lévy pour l'énergie qu'elle dépense à l'élaboration de ces livrets.

Comme vous avez pu le lire dans le dernier Néphrogène, l'AIRG-France participe depuis un an au **PROGRAMME NATIONAL DE RECHERCHE EN NÉPHROLOGIE ET UROLOGIE (PNRU)** mis en place par l'INSERM en collaboration avec les associations de patients concernés. Outre le soutien financier à la recherche, un des objectifs de cette collaboration est d'apporter une information précise sur l'avancée de la recherche en néphrologie à travers la mise en œuvre d'un site web spécifique, de sessions de formation ou de journées d'échanges. Ainsi, dans le cadre de la journée mondiale du rein le 13 mars dernier, une journée d'information et de rencontre a eu lieu à l'Académie de Médecine, en collaboration avec la Fondation du Rein. Celle-ci avait convié l'AIRG-France, la veille au soir, le 12 mars, à un grand gala au profit de la recherche sur les maladies rénales. Soirée organisée par le Dr Brigitte Lantz, en présence de nombreuses personnalités et de notre parrain, Richard Berry.

Nous sommes depuis longtemps persuadés qu'il faut élargir notre champ d'action au niveau européen et le dynamisme de la toute jeune AIRG Belgique nous conforte dans notre idée d'aller plus loin dans la collaboration avec la Belgique, l'Espagne et la Suisse.

L'information passe aussi par **DES RÉUNIONS RÉGIONALES** qui ont fait cruellement défaut depuis un an. Elles représentent beaucoup de travail d'organisation et le fait que nous soyons trop peu nombreux au sein du CA à réellement nous mobiliser explique cela. A Lyon, Lille, Marseille, Nantes, nous espérons que des projets vont voir le jour dans les mois à venir. Nous comptons beaucoup sur la relève de nos nouveaux correspondants pour mettre sur pied de telles réunions et nous vous invitons tous à venir nous rejoindre dans ce sens. J'en profite pour remercier tous ceux qui ont accepté depuis l'an dernier de devenir correspondants à Lille, Nantes, Toulouse, Bayonne, Nîmes et ailleurs et qui vous ont été présentés cette année dans Néphrogène.

Le week end dernier, nos correspondants ont participé à Toulouse à une réunion sur les maladies kystiques organisée par le Centre de référence du Sud Ouest des maladies rénales rares.
Une plus grande collaboration avec ces centres de références me semble très importante. J'ai rencontré cette semaine l'équipe du **CENTRE DE RÉFÉRENCE** des maladies rénales héréditaires de Paris (Necker, Trousseau, Robert Debré, HEGP et Tenon) qui envisage aussi d'organiser des réunions par pathologie auxquelles les adhérents de l'AIRG-France pourraient participer largement.
Pour finir sur l'information, nous vous annonçons que les **JOURNÉES ANNUELLES 2009** se tiendront probablement à Bordeaux.

LA RECHERCHE :

- Le montant global affecté à la recherche en 2007 est de **224 100 EURO**. La répartition détaillée vous sera présentée par Ghislaine Vignaud.

- L'allocation de recherche AIRG/Société de Néphrologie a été remise à Mlle Sonia Fargues pour son projet sur l'Oxalose, en septembre 2007, dans le cadre des journées de la Société de Néphrologie.
La PKD a été soutenue grâce aux familles concernées, mais aussi au soutien de la Fondation Groupama aux travaux de Bertrand Knebelmann.
Les travaux de Chantal Loirat et Véronique Frémeaux-Bacchi sur les SHUa ont été soutenus pour la 2ème année.
Un appel d'offre de 60 000 euro a été lancé en mars dernier avec les fonds restant sur 2007 et nous attendons les recommandations du jury scientifique présidé par le Pr. Pirson. 5 projets de recherche sur les maladies rénales génétiques ont été déposés, 2 ou 3 seront retenus.
- Conformément à l'Appel d'Offre de 2006, le deuxième versement a été effectué en décembre au programme de recherche d' Oliver Gross sur le syndrome d'Alport. Après des débuts difficiles, une collaboration avec les équipes françaises, espagnoles et belges est en place pour l'élaboration d'une cohorte des patients Alport et surtout une homogénéisation des pratiques de prise en charge au sein des différents services de néphrologie. Compte-tenu de la mobilisation constante des familles atteintes d'Alport, notre soutien à la recherche sur cette pathologie se poursuivra en 2008.

D'une façon générale, **POUR 2008,** afin de suivre les recommandations de notre Conseil Scientifique, présidé depuis septembre 2007 par le Pr. Dominique Chauveau, nous envisageons de procéder par appels d'offre pour toutes nos attributions, y compris celles qui sont ciblées sur une pathologie. Ceci à l'exception des fonds versés par des partenaires

exigeant leur attribution à telle ou telle équipe de recherche.
L'allocation de recherche destinée à un jeune chercheur via la société de Néphrologie est reconduite pour 2008, et l'AIRG-France s'associera, de plus, à la Fondation du Rein et à l'AFM pour un prix attribué à une équipe de recherche sur les maladies rénales génétiques.
Notre objectif pour 2008 est de dépasser à nouveau les 200 000 euro et je remercie ici tous ceux qui se mobilisent tout au long de l'année pour nous permettre d'atteindre de tels montants. De généreux donateurs viennent chaque année s'associer aux efforts de nos adhérents et nous nous efforçons d'être à la hauteur de la confiance qu'ils nous accordent en attribuant ces fonds le plus rigoureusement possible.
Au niveau européen, le Pr. Pirson nous a fait l'annonce, lors de nos 20 ans, d'une grande nouvelle pour notre cause : l'attribution par la Communauté Européenne de 2 millions d'euro au projet EUNEFRON regroupant 10 équipes européennes qui travaillent sur les maladies rénales, dont 3 équipes françaises.
Nous sommes depuis longtemps persuadés qu'il faut élargir notre champ d'action au niveau européen et le dynamisme de la toute jeune AIRG-Belgique nous conforte dans notre idée d'aller plus loin dans la collaboration avec la Belgique, l'Espagne et la Suisse, et aussi d'élargir encore notre action à d'autres pays européens comme la Hollande, l'Allemagne et l'Italie. Créer une fédération de l'AIRG-Europe et ainsi mieux faire connaître la cause des maladies rénales génétiques, telle est notre volonté.
Pour continuer, soutenir la cause du don d'organe fait aussi partie de nos priorités, plusieurs actions allant dans ce sens :
- La contribution de l'AIRG-France à une enquête coordonnée par le Pr. Chantal Loirat sur le devenir à l'âge adulte des enfants transplantés
Notre participation en mars dernier au **PROLOGUE DE LA COURSE DU CŒUR**, manifestation en faveur du don organisée par Trans'Forme, association avec laquelle nous aurons, je l'espère, la possibilité de collaborer dans les mois à venir, notamment sur un programme pédiatrique destiné aux enfants dialysés et transplantés.
Notre mobilisation dans le cadre de la **JOURNÉE DU DON D'ORGANE, LE 22 JUIN** prochain, aux côtés de l'Agence de la Biomédecine. Je vous invite à vous rapprocher de nos correspondants régionaux à qui de la documentation et des affiches sur cette journée ont été envoyées et qui doivent vous permettre de tenir un stand d'information près de chez vous le 21 ou 22 juin.
Enfin, le **PROJET DE MARIE BERRY EN FAVEUR DU DON DE SOI**, projet d'exposition d'artistes contemporains qui se déroulera en 2009 et aboutira à une grande vente aux enchères au profit de 3 associations en faveur du Don, dont l'AIRG-France.

En clôture de nos journées le 18 mars dernier, le Pr. Arnold Munich, conseiller du président de la République, nous a assurés de la volonté du Président de soutenir ce combat et de faire du don d'organe une **GRANDE CAUSE NATIONALE**. Nous espérons sincèrement, pour tous les malades en attente de greffe, qu'il tiendra parole !

Avant de conclure, je voudrais aussi souligner notre volonté de collaboration avec les associations partenaires, certaine que plusieurs actions méritent d'être menées ensemble et que nous ne gagnons rien à nous disperser lorsque nos objectifs de soutien à la recherche et d'aide aux patients vont dans le même sens.

Poursuivre nos missions, vous accompagner dans les épreuves de la maladie, vous informer, soutenir les chercheurs, mais aussi faire bouger les mentalités sur le don d'organe, c'est continuer ce que l'AIRG-France réalise depuis 20 ans.
Le chemin parcouru, quelles que furent les embûches et les discordes, nous pouvons en être fiers. Nous sommes aujourd'hui une grande association, reconnue de ses pairs.

Comme illustration de cela, nous recevions il y a quelques jours une lettre du Pr. Pierre Ronco, président de la Société de Néphrologie nous informant que l'AIRG-France allait recevoir lors de la 10ème édition des journées de la Société de Néphrologie, la médaille Jean Hamburger. Cette récompense porte le nom du père de la Néphrologie, le professeur Hamburger, décédé en 1992, qui fut à l'origine de la dialyse et de la première greffe de rein en France. Décernée pour la première fois à une association de patients, c'est un grand honneur qui nous est fait, preuve de la reconnaissance que nous porte le monde scientifique. Une bonne nouvelle n'arrivant jamais seule, nous avons appris hier par le Pr. Raymond Ardaillou, que l'AIRG-France allait aussi recevoir la Médaille d'or de l'Académie de Médecine, qu'il préside.
Cette collaboration, voulue depuis les débuts de l'association par le Pr. Grünfeld, constitue le moteur de notre action, et si nous ne sommes rien sans la médecine, les associations de malades sont bel et bien aujourd'hui un élément incontournable de la recherche médicale. •

>> SUITE À LA PAGE 46

20 ans d'information

les 20 ans *de L'AIRG-France*

Les 17 et 18 mai derniers, l'AIRG-France fêtait ses 20 ans dans la joie et l'émotion partagées devant tant de chemin parcouru depuis 1988. C'est bien ce long chemin qui a été évoqué pendant ces deux jours, depuis les premiers temps où quelques patients se réunissaient autour du Pr Grünfeld dans les sous-sols de l'hôpital Necker.

Ce long chemin, parfois difficile, parfois périlleux, a été poursuivi et amélioré dans la mise en œuvre des mêmes objectifs : informer, aider les patients et soutenir la recherche sur les maladies rénales génétiques. Il est ensuite apparu que ces valeurs pouvaient passer les frontières et construire l'aventure européenne.

C'est cette belle histoire que nous avons voulu raconter pendant ces 2 jours de fête.
La journée du samedi a été ouverte par la présidente, **ANNE GRAFTIAUX**, en compagnie du **PR. GRÜNFELD**, président d'honneur du Conseil Scientifique, et du **PR. CHAUVEAU**, président du Conseil Scientifique.

Le Pr. Grünfeld a ensuite rendu hommage aux différents présidents qui ont marqué de leur talent et de leur personnalité l'histoire de l'AIRG, sans oublier les autres acteurs de ce long travail d'équipe.
« Le premier président, **HENRI CALVAYRAC** (hélas aujourd'hui décédé), fut le fondateur qui initia les premiers pas de l'« association pour l'information , pour la recherche sur la polykystose rénale et les autres maladies rénales génétiques » son nom de création en 1988.
JEAN-CLAUDE BARRÉ succède à Henri Calvayrac en 1994. Après 25 ans d'enseignement universitaire aux Etats-Unis, il assurera deux mandats, marqués par la ténacité et l'ouverture à l'Europe. Jean-Claude Barré reprendra le flambeau plus tard et sera à l'origine d'un important bond en avant dans les projets de recherche grâce à sa grande générosité et son sens du volontariat militant.
MICHEL CONTRÉ, que nous avons eu la douleur de perdre dernièrement, lui succède en 1996. Cet ingénieur du CEA apporte son sens de la rigueur dans la conduite des missions de l'AIRG. Il insiste sur l'importance du soutien à la recherche et il est à l'origine, entre autres réali-

PR. J.-P. GRÜNFELD

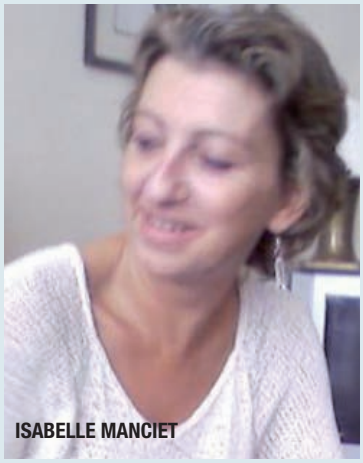
PR. D. CHAUVEAU

ANNE GRAFTIAUX

HENRI CALVAYRAC

JEAN-CLAUDE BARRÉ

MICHEL CONTRÉ


ISABELLE MANCIET

sations, de la remise du prix AIRG à la Société de Néphrologie.
Ensuite l'Association va se tourner résolument vers la parité en élisant **ISABELLE MANCIET** en 1999. Elle va tout de suite marquer son empreinte par sa convivialité. En effet ses qualités humaines et sa générosité naturelle vont très vite donner à l'association le coup de fouet indispensable à une rapide progression. La communication est notamment rajeunie grâce à de nouveaux outils : dossier de presse, site internet, etc. et le tissu relationnel considérablement élargi. Enfin c'est sous sa présidence que l'AIRG a commencé son rayonnement européen et international avec en 2002 le grand congrès sur la cystinose avec François Couppey.
L'Association continue à choisir la parité avec l'élection de l'actuelle présidente, **ANNE GRAFTIAUX** en 2006. Avec elle c'est la reconnaissance d'utilité publique de l'AIRG-France. L'arrivée du parrain, Richard Berry et de sa sœur Marie, et le soutien massif à la recherche avec des grands projets comme celui du Syndrôme d'Alport avec le Pr. Gross de Gottingen.
Pour toutes et tous , le même engagement bénévole et généreux, le même souci de rassembler toutes les maladies génétiques rénales (des polykystoses et du syndrome d'Alport à la cystinose et aux syndromes hémolytiques et urémiques) , le même souci de répondre aux questions et aux besoins des patients et des familles, le même intérêt à promouvoir la recherche, bref le souci d'une Association humaine et vivante , à l'image de ses militant(e)s dont celles et ceux du premier jour. »

• JP GRÜNFELD

Jacques Vignaud lit ensuite une lettre du Pr. Cochat qui n'a pu être présent ce samedi

Chers membres de l'AIRG, Chers Amis,
En 20 ans, j'ai manqué peu de réunions de l'AIRG et j'ai toujours eu beaucoup de plaisir à vous rencontrer, à Paris ou en Province. Malheureusement, cette année à l'occasion des 20 ans de l'AIRG, je ne pourrai pas être parmi vous, mais je pense néanmoins que vous comprendrez mon absence car elle s'inscrit totalement dans le cadre de notre mission.
En effet, depuis bientôt 2 ans, nous travaillons avec des collègues des Pays Bas, d'Allemagne, d'Angleterre, d'Espagne et d'Italie pour mettre en place un registre européen de l'oxalose. Ce registre aura un impact très important compte tenu des difficultés thérapeutiques associées à cette maladie. La prétention de ce registre n'est pas seulement de lister les patients et les problèmes qu'ils présentent, mais aussi de pouvoir analyser au mieux les stratégies thérapeutiques les plus adaptées à chacun.
Par malchance, la date qui convenait le mieux aux différents participants coïncidait avec les 20 ans de l'AIRG, mais il est évident que j'aurai une pensée pour vous tous et que, à Francfort, je serai très proche des maladies rénales héréditaires.
Bien cordialement. • PIERRE COCHAT

Orphanet
et les maladies génétiques rénales

Orphanet est devenu au fil des ans le serveur européen d'information sur les maladies rares et les médicaments orphelins. Il a lancé en Mars 2008 une nouvelle version de son site Internet afin de mieux servir ses 20 000 visiteurs quotidiens (www.orphanet.fr).
La nouvelle version du site Internet d'Orphanet, la quatrième en 11 ans d'existence, fait d'Orphanet un portail à part entière, adapté à la diversité de son public, composé pour un tiers de patients ou de leur entourage et pour deux tiers de professionnels de la santé, chercheurs, enseignants et étudiants.
La page d'accueil donne accès à une encyclopédie des maladies rares et des médicaments orphelins et à un répertoire des services disponibles dans 36 pays, incluant des informations sur les consultations expertes, les laboratoires de diagnostic, les activités de recherche et les associations de patients, ainsi qu'à de nombreux services complémentaires à destination des professionnels de santé, des malades et des industriels : Recherche d'une maladie rare par signes cliniques, service de mise en contact entre patients, possibilité aux patients désirant participer à des recherches cliniques de se faire connaître.Le portail est entièrement accessible aux personnes en situation de handicap moteur ou visuel, en accord avec le niveau AAA des normes internationales d'accessibilité.
La navigation du nouveau site a été simplifiée pour accompagner au mieux les nouveaux utilisateurs qui représentent la moitié des visiteurs.
La base de données d'Orphanet a été enrichie de nouvelles informations sur l'épidémiologie des maladies (prévalence dans la population européenne, âge d'apparition des symptômes), sur le mode de transmission et sur les gènes touchés, si cette donnée existe. Ces services ont été conçus pour répondre aux besoins des chercheurs et des industriels impliqués dans le développement de nouvelles thérapies pour les maladies rares.
Les entrées de la base de données des maladies ont été hiérarchisées selon une classification médicale et scientifique, facilitant ainsi leur recherche par des termes génériques. Ce service, unique en son genre, devrait satisfaire tous les utilisateurs.
L'information sur les laboratoires de diagnostic a été complétée par des données sur le contrôle de qualité mis en place par les laboratoires, dans le but de promouvoir un meilleur standard de qualité à travers l'Europe. Ces informations ont été collectées et validées par le consortium EuroGenTest, un réseau d'excellence financé par la Commission européenne (Direction Générale de la recherche, www.eurogentest.org).
L'information sur les médicaments orphelins a été enrichie des données sur le stade de développement des produits médicinaux, de la désignation du produit orphelin par l'agence européenne des médicaments (EMEA) jusqu'à son autorisation de mise sur le marché en Europe.
La désignation des médicaments orphelins est habituellement attribuée dans la première phase de développement clinique. Ainsi, le site Orphanet donne accès à la liste des essais cliniques en cours et à toutes les indications orphelines d'une molécule désignée, un service très demandé par les patients. Grâce au plan national maladies rares, Orphanet a pu développer plusieurs nouveaux services.
Une encyclopédie en langue française à usage des malades et de leur famille a été créée en partenariat avec les centres de référence et les associations de malades. En ce qui concerne les maladies génétiques rénales, ou à composante rénale, les textes suivants sont déjà en ligne : Alpha-thalassémie, Beta-thalassémie, Drépanocytose, Maladie de Wilson, Syndrome de Rubinstein-Taybi, Neurofibromatose de type 1, Sclérose tubéreuse de Bourneville, Thrombocytopénie de May-Hegglin, Syndrome de Joubert, Syndrome de Fechtner, Syndrome d'Epstein, Syndrome de Bardet-Biedl, Syndrome de Sebastian. Les textes qui sont en préparation sont les suivants : Maladie de Fabry, Deficit en alpha-1-antitrypsine, Syndrome d'Alagille, Syndrome de Beckwith-Wiedemann, Galactosémie, Porphyrie aigue et Porphyrie chronique, Syndrome CHARGE, Cystinose, Cystinurie, Polykystose rénale récessive, Syndrome d'Alport, Syndrome de Liddle, Hyperoxaluria.
Une encyclopédie pour les professionnels, en langue française et une autre en langue anglaise, a aussi été développée.
Les textes parus concernant les maladies rénales sont les suivants : Syndrome WAGR, Syndrome CHARGE, Syndrome de Gitelman, Polykystose rénale récessive, Nephronophtise, Hyperaldostaronisme familial de type 1, Syndrome de Bardet-Biedl et Pseudohypoparathyroidisme.
D'autres textes sont en préparation : Alpha-thalassémie, Beta-thalassémie, Drépanocytose, Maladie de Wilson, Syndrome de Rubinstein-Taybi, Neurofibromatose de type 1, Sclérose tubéreuse de Bourneville, Thrombocytopénie de May-Hegglin, Syndrome de Joubert, Syndrome de Fechtner, Syndrome d'Epstein, Syndrome de Bardet-Biedl, Syndrome de Sebastian.
Les textes qui sont en préparation sont les suivants : Maladie de Fabry, Deficit en alpha-1-antitrypsine, Porphyrie aigue et Porphyrie chronique, Syndrome de Lowe, Syndrome de Fraser, Maladie de Wilson, Syndrome de Lesh-Nyhan, Syndrome de Noonan, Drépanocytose, Alpha-thalassémie, Beta-thalassémie, Syndrome de Rubinstein-Taybi, Neurofibromatose de type 1, Sclérose tubéreuse de Bourneville, Syndrome de Joubert, Syndrome d'Epstein, Syndrome de Bardet-Biedl, Protoporphyrie erythropoietique, Anémie de Fanconi, Maladie de Grosbeck-Imerslund.
Par ailleurs Orphanet développe une collection de fiches d'urgence. Les autres fonctionnalités du site incluent la possibilité de chercher par signes cliniques pour une aide. • SÉGOLÈNE AYMÉ

Ségolène Aymé, Ana Rath, Katia Marazova, Ioana Caron, Malala Razafija, Valérie Lanneau, Marc Hanauer.
Orphanet Plateforme Maladies rares – 102, rue Didot 75014 Paris

Les outils d'information *de l'AIRG-France auprès des patients et du corps médical*

Les outils d'information de l'AIRG-France auprès des patients et du corps médical. Livrets, Néphrogène, Site, Réunions annuelles et régionales : Dr. M. Lévy, J. Vignaud, V. Couppey, R. Vite.

LE DOCTEUR MICHELINE LEVY EXPOSE LA PHILOSOPHIE ET LES OBJECTIFS DES LIVRETS SUR LES PATHOLOGIES.

En 1995, l'AIRG prenait la décision de compléter les informations données aux patients (Bulletin, Assemblées générales, Réunions régionales) par des livrets spécifiquement destinés à des patients atteints d'une maladie rénale génétique donnée et à leurs familles.

LES BUTS

Informer sur

• les caractéristiques cliniques et génétiques de la maladie,

• les progrès réalisés dans sa connaissance afin de faciliter la compréhension sur les mécanismes à l'origine de la maladie,

• la nécessité d'une prise en charge thérapeutique précoce et d'une surveillance régulière,

• l'intérêt du conseil génétique et les possibilités de diagnostic génétique,

• les pistes de recherche.

LA COLLECTION AIRG-FRANCE

Cinq livrets ont été édités

- Polykystose rénale dominante autosomique (janvier 1997)- Syndrôme d'Alport - Cystinose - Maladie de Fabry - Néphronophtise. Deux, réactualisés, ont été réédités-Cystinose-Syndrome d'Alport (avril 2007).

LES PROCHAINS

Un est en cours de réactualisation. La Polykystose rénale dominante autosomique.

Deux sont en cours de rédaction. Calculs rénaux d'origine génétique*- Néphropathie à IgA** (maladie de Berger).

Un a été lancé. Polykystose rénale récessive autosomique

* plusieurs pathologies : cystinurie, hyperoxalurie ** problématique génétique différente.

PLUSIEURS RAISONS POUR CHOISIR TELLE MALADIE ?

La maladie est fréquente : il y a de nombreuses demandes de nouvelles recherches qui ont fait progresser les connaissances. De nouveaux traitements ou de nouvelles conduites thérapeutiques qui sont validés.On commence des essais thérapeutiques.

LA VALEUR SCIENTIFIQUE

Elle doit reposer sur des données scientifiques récentes et fiables.

La Rédaction est assurée par : des Néphrologues experts de la maladie – des Médecins experts dans d'autres domaines (foie, œil, cœur, oreille,...)- des Généticiens - des Biochimistes - des Pharmaciens - Des Anatomopathologistes.

DONNÉES MÉDICALES

• Des Textes faciles à comprendre, sans « jargon » médical - les messages essentiels sélectionnés - des schémas explicatifs clairs - des termes médicaux et techniques expliqués dans un lexique.

FORME

• La conception de la maquette et des illustrations, l'impression, le papier, la reliure, et la couverture doivent donner à la collection une image à la hauteur de leur contenu.

PARTICIPATION DES PATIENTS

Dans une étape préalable à la rédaction : les patients sont sollicités dans un recueil des questions qui leur sont posées.

Etape préfinale de corrections : envoi du manuscrit pour l'évaluation de la clarté, et l'examen de la lisibilité et de la compréhension.

DIMENSION

Elle est nationale : les livrets sont destinés aux patients résidant en France.

Et aussi extra-nationale : les livrets sont également destinés aux patients résidant dans des pays francophones (mais avec quelques réserves : noms des médicaments, législation...)

On réfléchit aussi à une diffusion Européenne dans les principales langues de l'Union.

FINANCEMENT

L'AIRG-France : Polykystose rénale dominante autosomique (1ère édition) – Syndrome d'Alport (1ère édition) / **Laboratoire Orphan Europe** : Cystinose (1ère et 2ème éditions) / **Laboratoire Genzyme** : Maladie de Fabry / **Laboratoire**

Le Docteur Micheline Levy

Pfizer : Néphronophtise / **Ministère de la Santé** : Syndrome d'Alport (2nde édition).

FINANCEMENT DES PROCHAINS

Laboratoire Novartis ? Polykystose rénale dominante autosomique?
Evian ? Calculs rénaux d'origine génétique ?
Fondation MACSF Néphropathie à IgA (maladie de Berger) ? – Polykystose rénale récessive autosomique : En partie l'AIRG-Suisse (annonce faite par son président) le 17 mai.

DIFFUSION

Aux patients et médecins

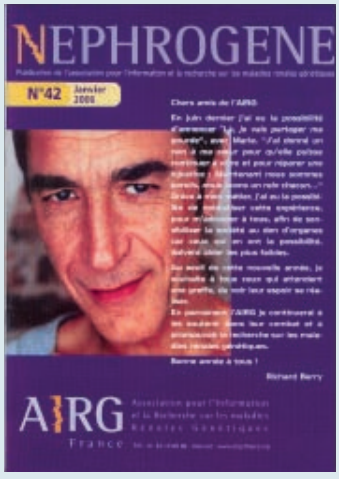
Les livrets sont remis gracieusement lors des réunions régionales, des journées annuelles des journées de néphrologie… ou envoyés par courrier par la permanence. •

JACQUES VIGNAUD ÉVOQUE À SON TOUR LA PUBLICATION DE NÉPHROGÈNE

C'est sous la présidence de Michel Contré que notre publication a trouvé son nom.
Depuis sa création ce journal n'a cessé de progresser et de s'améliorer.
Dans les premières années Micheline Levy et Ghislaine Vignaud en ont été les pionnières en travaillant du ciseau et du pot de colle pour photocopier des articles et constituer un cahier qui intéresse les adhérents.
Ensuite on arrive à l'informatique, mais on est toujours à la photocopie des articles en noir et blanc.
Quand Vincent Couppey rejoint l'équipe, il apporte son savoir faire informatique et des logiciels adaptés à la publication.
On passe alors à 2 couleurs bleu et orange ; une belle audace qui restera longtemps notre spécificité.
Dans la foulée une charte graphique est adoptée et on ose 4 pages en quadrichromie.
Enfin les deux derniers numéros sont maintenant en 4 couleurs et la charte est modernisée dans le dernier numéro.
Voilà pour la forme.

Sur le fond nous avons très peu de remontées malgré des appels désespères et successifs au dialogue avec nos lecteurs.
Les articles sont-ils trop techniques ? ou pas assez ? manque- t il des informations générales ? Mystère !

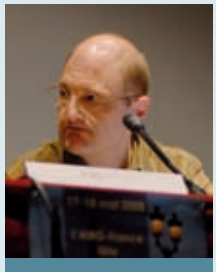
Jacques Vignaud



Bien que nous ayons de plus en plus de difficultés à obtenir des textes médicaux nous devons répéter ce qu'est ce journal ou ce qu'il veut être ;
Néphrogène est VOTRE journal dans lequel nous essayons de vous apporter les nouvelles qui vous intéressent le plus, comme par exemple les avancées sur la PKD. C'est le lien entre nous, le lieu privilégié d'échanges et de confrontations. Ses pages vous sont ouvertes et nous vous engageons vivement à en profiter. N'hésitez pas à nous envoyer vos réactions sur tout ce qui touche la maladie et son environnement, vos idées, vos coups de cœur et pourquoi pas vos coups de gueule !
Ce journal est aussi celui de la Suisse et de la Belgique. Les Espagnols ayant leur Nefrogen.
Alors nous attendons votre participation ! •

VINCENT COUPPEY EXPOSE ENSUITE SON TRAVAIL SUR LE SITE

Bonjour à tous,
Je suis Vincent Couppey, webmestre, et je voudrais vous parler du site de l'AIRG-France dont j'ai la charge depuis six ans maintenant.
Ce site existe depuis une dizaine d'années et s'est développé peu à peu sous plusieurs versions grâce à une équipe composée d'Emmanuelle Marck qui m'aide pour la mise à jour, Anne Graftiaux et Jacques Vignaud qui me transmettent les informations médicales à publier, sous le contrôle du Docteur Micheline Lévy, qui veille à la fiabilité de ces informations.
Nous y faisons également paraître les diverses manifestations qui se déroulent au profit de l'AIRG-France, des AIRG sœurs, d'associations amies ainsi que la revue "Néphrogène".
Nous avons tenté ensemble de faire de ce site un outil convivial comprenant diverses fonctions comme les menus déroulants qui facilitent la consultation, la fenêtre « RECHERCHER » qui permet d'atteindre directement sur Internet des compléments d'information sur chaque pathologie, la fonction de paiement en ligne Paypal, permettant à chacun d'adhérer ou de renouveler son adhésion, et d'acheter les livrets diffusés par l'Association.
D'autres fonctions sont en cours d'étude mais elles viendront "se greffer" sur ce site pour le rendre encore plus performant suite à l'accord du comité de site.
Enfin, le nombre de visiteurs, entre 5000 et 7000 par mois, nous conduit à penser que ce site est un outil vraiment utile à tous. •


Vincent Couppey

les réunions *régionales et nationales*

L'action de l'AIRG-France en région est un élément primordial pour le développement de notre association, d'abord parce que la majorité de nos adhérents se trouve dans ces régions et que plus l'information est proche de nous, plus elle est accessible. Ensuite parce que tout ce qui constitue l'AIRG-France, contact et travail avec les médecins, informations des patients, soutien aux projets de recherche, se déroule partout en France !

COMMENT ENTRETENIR ET DÉVELOPPER CETTE ACTION RÉGIONALE ?

-A travers des correspondants :
ils sont un certain nombre mais nous manquons encore de monde pour servir de relais avec les patients et les médecins. Cet appel ne s'adresse donc pas seulement à nos adhérents mais aussi au corps médical ; c'est souvent grâce à lui que nos antennes régionales trouvent l'impulsion de départ. Le correspondant est une écoute pour les patients et une source d'informations : ou puis-je m'adresser, à qui ; j'ai telle maladie, connaissez-vous d'autres personnes atteintes, un spécialiste ... c'est souvent plus rassurant de prendre contact avec une personne proche de chez soi.

-A travers des réunions :
Réunions d'information, intervention de médecins sur des thèmes précis, échange avec les patients, ça permet à tous ceux qui ne peuvent pas se déplacer lors des réunions annuelles d'avoir également accès à l'information, et c'est aussi la possibilité d'avoir un contact avec les médecins hors du contexte de l'hôpital.

Réunions entre patients, tout simplement un moment de parole, des animations pour les enfants et un contact privilégié entre parents, avec par exemple la participation d'un ou d'une psychologue.

Manifestations organisées avec l'hôpital réunissant parents, enfants et médecins, par exemple spectacle de Noël.

• L'AIRG-France en région c'est aussi nos réunions annuelles qui ont lieu une année sur deux en province justement pour dynamiser et donner une impulsion supplémentaire à ce développement. La dernière à Nantes fut un vrai succès.

LES JOURNEES ANNUELLES

Elles ont commencé dans les sous-sols de Necker et la première grande assemblée s'est déroulée à Chateauroux, fief du Dr Ginette Albouze. Là, elle a montré tout son talent d'organisatrice en mettant sur pied une réunion qui a rassemblé plusieurs centaines de malades. Nous y avons appris tout ce qu'il fallait savoir sur la gestion d'un Congrès et cette méthodologie nous sert encore aujourd'hui.

Raphael Vite

LES RÉUNIONS DE LYON

JA 2006 RICHARD BERRY ET XAVIER BERTRAND

Ces réunions sont toujours des moments privilégiés de convivialité, de contacts et d'échanges. Au fil des années la liste des villes s'allonge en alternance avec Paris. Toulouse, Lyon, Marseille, Nantes.

Le fait de recevoir les annonces concernant les progrès de la recherche (que nous soutenons) de la bouche même des chercheurs représente une chance inestimable pour les familles souvent ravagées par la maladie. De même ces familles peuvent rencontrer des personnes ayant les mêmes préoccupations et nouer ainsi des relations profondes et enrichissantes. Les ateliers par pathologies qui font maintenant partie intégrante des journées, renforcent encore plus la qualité scientifique et humaine de ces contacts.

LES CONGRES INTERNATIONAUX

L'information que dispense l'AIRG-France passe aussi par les congrès internationaux sur des pathologies comme la cystinose ou la maladie de Fabry.
En 2002 ce fut le congrès international sur la cystinose organisé conjointement par l'AIRG et la Cystinosis Foundation américaine qui a réuni plus de 40 spécialistes mondiaux de cette maladie et des patients venus de tous les continents. Et chaque année l'AIRG-France a participé et coorganisé les congrès de Tarragone, San Diego et Dublin en 2008.

LES MANIFESTATIONS

Chaque année l'AIRG-France participe à la marche des maladies rares organisée au moment du Telethon pour sensibiliser l'opinion au problème des maladies rares. La route est longue mais les pancartes sont brandies sans faiblir sur tout le parcours par les adhérents qui se retrouvent joyeusement chaque année.
Depuis quelque temps l'AIRG-France est associée à toutes les manifestations qui touchent les maladies rénales. Elle travaille en symbiose avec les autres associations, adhère à Alliance Maladies Rares ainsi qu'à la Fondation du Rein et maintenant est un partenaire européen pour l'opération EUNEFRON qui va se révéler très fructueuse pour les maladies génétiques rénales. •

GALA DE LA FONDATION DU REIN

MARCHE DES MALADIES RARES

20 ans d'aide à la recherche

20 ans de soutien *à la recherche médicale*

Depuis 1999, l'AIRG s'est engagée dans une démarche active de sollicitation de fonds pour financer les projets des chercheurs auprès de ses propres adhérents et sympathisants et en organisant une campagne destinée à sensibiliser le public aux maladies rénales génétiques. Il s'agit d'assurer une collecte de fonds importante et régulière, auprès des entreprises, organismes de philanthropie, fondations et particuliers.

Dès 2002 l'association commence à financer des doctorants en partenariat avec la Société de Néphrologie. C'est le premier pas vers ce qui va être un grand projet. Très vite nos efforts s'orientent vers le soutien aux travaux de recherche sur la Polykystose autosomique dominante qui touche la majorité des adhérents.

Comment est-on arrivé à ces résultats ?

• Au départ c'est la mobilisation massive des familles qui ont voulu s'impliquer pour faire avancer la recherche sur leur maladie familiale. principalement les familles Alport et PKD.

Nous avons ensuite bénéficié de l'apport de très généreux donateurs qui nous ont permis le bon en avant qui a débuté en 2005 : Pr Olmer, Dr Lebkiri, un Anonyme.

Richard et Marie Berry ont également apporté leur inestimable soutien à notre action en participant à différentes manifestations, comme Crans-Montana, "Qui veut gagner des millions", et "Fort Boyard".

• Des associations amies telle que le Rotary-Club, les Sept de la cité, organisent chaque année des manifestations au profit de l'AIRG-France, pour la recherche médicale.

• Les donateurs : Groupama, les Mouquetaires, le Comité d'entreprise de la Banque Rostchild.

• Les néphrologues musiciens et leurs amis qui nous ont longtemps soutenu.

• Plusieurs groupes qui organisent des manifestations locales avec beaucoup de succès. (Théâtre, concert de rock, brocante, loto).

DR. VÉRONIQUE FREMEAUX-BACCHI

DR. FONTES

PR. CORINNE ANTIGNAC

PR. GROSS

PR. BALLARIN

DR. SALOMON

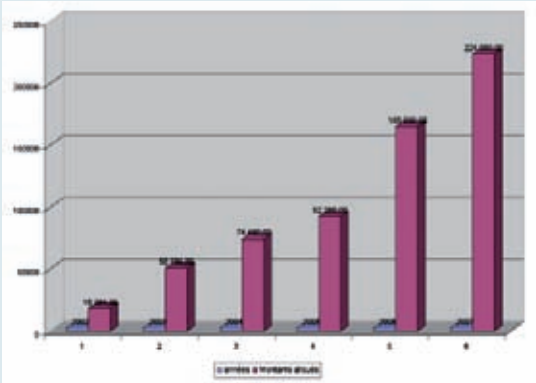
DR F. BOUISSOU

DR. V. GUIGONIS

Ghislaine Vignaud

EVOLUTION DES AIDES ALLOUEES À LA RECHERCHE PAR L'AIRG DEPUIS 1999

1999	50 000 F	soit 7 622 €
2000	70 000 F	soit 10 671 €
2001	125 000 F	soit 19 056 €
2002	-	18 294 €
2003	-	50 735 €
2004	-	94 490 €
2005		140 000 €
2006		165 000 €
2007		224 000€



DETAIL DES AIDES À LA RECHERCHE DEPUIS 2002

PROJETS	2002	2003	2004	2005	2006	2007	TOTAL
Prix AIRG		15245	15240	16000		16000	62 485
PKD	18294	15245	12000	20000	39000	38000	142 539
MUTATIONS		5000					5 000
CYSTINOSE		15245	15240	15280	15000		60 765
S. ALPORT			12000	6000	101000	98000	217 000
PKR			20000	20000			40 000
SNH				15000			15 000
SHUa					10000	10000	20 000
TCF2						2000	2 000
Appel d'offre						60000	à imputer 60 000
TOTAL	18294	50735	74480	92280	165000	224000	624 789

Enfin beaucoup de familles n'oublient pas l'action de l'AIRG-France au moment d'un décès. ce qui nous touche particulièrement.
Vous vous reconnaitrez certainement tous dans cette évocation, ce qui me permet, au nom de l'Association, de vous dire un grand merci CAR VOUS FAITES VIVRE L'ESPOIR.

Et pour bientôt
• Marie Berry organise une grande manifestation culturelle placée sous le signe du don de soi grâce à la générosité de peintres contemporain qui exposeront leurs œuvres à Paris en 2009 avant leur vente aux enchères au profit de la recherche médicale.

• GHISLAINE VIGNAUD

intervention

Progrès de la recherche sur la PKD

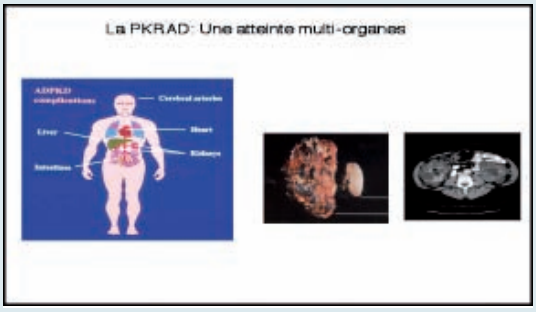
La somatostatine (ou ses analogues de longue durée comme l'octréotide) est connue de longue date pour diminuer les sécrétions ioniques, notamment digestives, en antagonisant l'action de plusieurs hormones dont le VIP (vasoactive intestinal peptide).

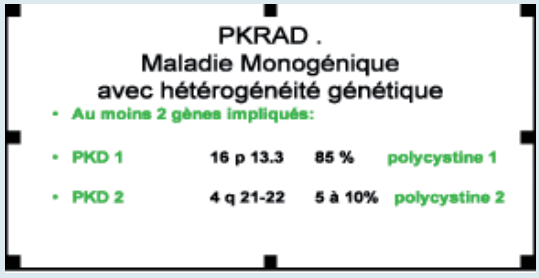
P. Ruggenenti et coll. (Italie) ont observé une stabilité de la maladie rénale chez une patiente PKD traitée pour une tumeur hypophysaire par octréotide. Ils ont effectué alors une étude pilote en cross over sur 6 mois avec un petit effectif de 13 patients atteints de polykystose autosomique dominante et un DFG moyen initialement de 59 ml/min. À la fin de l'étude, le groupe recevant la somatostatine avait une réduction de la crois-sance du volume total rénal mesuré par scanner rénal injecté, à la fois en termes de valeur absolue et de pourcentage. Il est à noter qu'il n'y avait pas de différence significative sur la croissance du volume kystique.

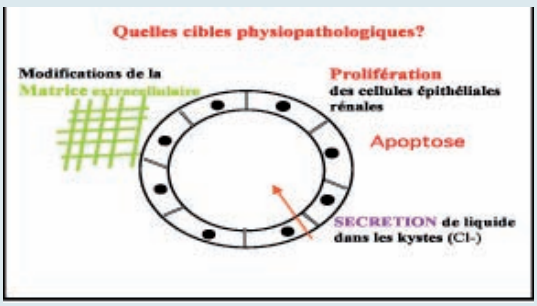
Les effets secondaires étaient limités et les auteurs rappellent le risque de lithiase biliaire et de diarrhée augmenté par ce traitement. Ils ont depuis développé une étude appelée ALADIN de phase II-III incluant 66 patients, 33 dans le groupe placebo et 33 sous somatostatine avec un suivi du volume rénal par IRM annuel pendant 3 ans. Cette étude se déroule uniquement en Italie dans 5 centres.

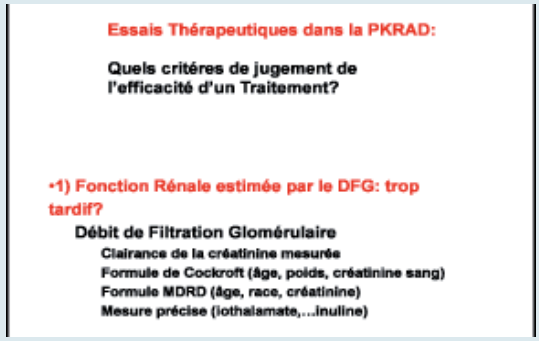
L'étude pilote initiale comporte un effectif trop petit pour en tirer des conclusions définitives. Espérons que cette nouvelle étude, dont l'effectif reste limité, permettra d'apporter une réponse quant à l'efficacité potentielle de cette nouvelle approche.

Le mécanisme d'action de la somatostatine semble être lié à son action sur ses récepteurs rénaux (tubulaires et capillaires), notamment les récepteurs de type SST2. La somatostatine antagonise la production d'AMP cyclique (AMPc) et ainsi la sécrétion de chlore médiée notamment par le CFTR ; elle inhibe en outre la prolifération cellulaire qui est stimulée par l'AMPc dans les cellules dérivées des kystes. Il faut rappeler qu'un des intérêts potentiels des dérivés de la somatostatine serait d'être efficace non seulement sur les kystes rénaux, mais également sur les kystes hépatiques contrairement aux antagonistes des

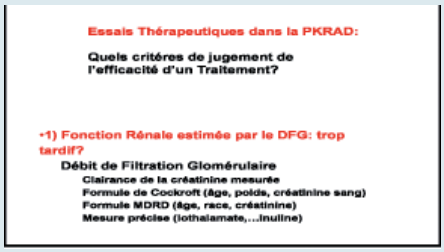


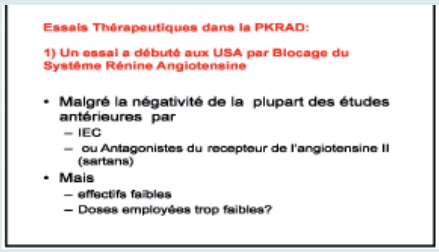


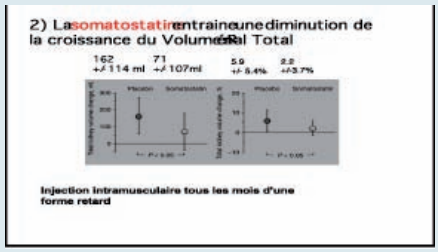




B. Knebelmann



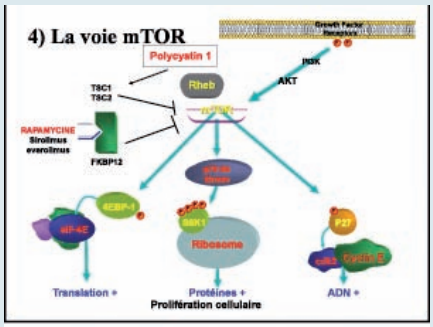


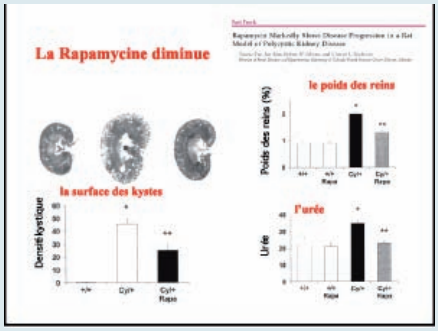


récep-teurs V2 de la vasopressine. De fait, une étude préclinique chez l'animal a montré une efficacité de l'octréotide sur la polykys-tose hépatique chez le rat PCK atteint d'un modèle de polykystose récessive. Par ail-leurs, une étude est en cours à la Mayo Clinic aux États-Unis avec cette même molécule dans les volumineuses polykystoses hépatiques isolées ou dans le cas d'une polykystose hépatorénale.
Enfin, les auteurs rappellent que tout récemment une autre molécule a eu une efficacité prouvée dans un modèle murin de polykystose. Il s'agit du triplotide, dérivé de la médecine traditionnelle chinoise. Cette molécule est à l'essai dans les maladies cancéreuses et inflammatoires et renforcerait l'action de la polycystine 2, codée par gène PKD2, notamment dans le signal calcique intracellulaire. • B. KNEBELMANN

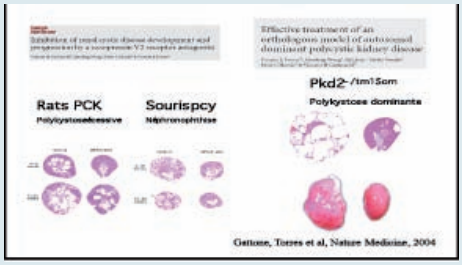
La Somatostatine agirait également sur les kystes hépatiques. 2 études ont débuté en Italie et aux USA.

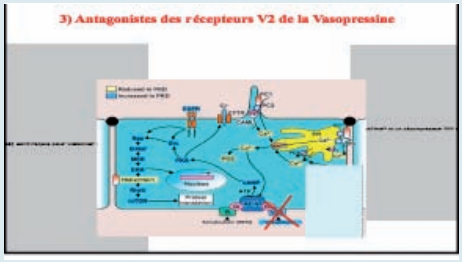
Chez l'homme aussi ?
- Induit une polyurie dépendant de la dose
- Induit la soif qui permet de compenser les pertes dans les urines -utilisé deja chez des centaines de patients non PKD dans les hyponatrémies de cirrhoses décompensées insuffisance cardiaque, (FDA 2006)SIADH
• Etude randomisée double aveugle multicentrique
• # 1000 patients sur 3 continents
• Tolvaptan dose croissante
. Critéres d'inclusion:
Âge < 50-eDFG >60ml/mn-Volume Rénal Total > 750 m
. Critére de jugement principal:
variation de Volume Rénal par IRM à 3 ans





Essais Thérapeutiques: inhibiteurs mTOR
• Sirolimus/Rapamycine
– Sclérose tubéreuse de Bourneville (UK)
– PKD: Suisse, USA
• Everolimus
– Allemagne-Autriche-France
– Etude controlée contre Placebo
– Criteres d'Inclusion:
– DFG 30-90 ml/mn
ou DFG >90ml/mn et Vol Rénal > 1000ml
– Critere de jugement:primaire:
• Vol rénal total par IRM à 2ans
– Secondaire: DFG
La Roscovitine diminue le poids des reins, la prolifération cellulaire et ... l'urée des souris
•Un traitement discontinu reste efficace
• L'effet perdure après l'arrêt du traitement !





GROUPAMA
fondation pour la santé

À la suite de l'intervention du Pr Knebelmann, Madame Marie Christine Robert monte sur le podium pour souligner l'aide que la Fondation GROUPAMA POUR LA SANTE a apportée aux travaux du Professeur sur la Polykystose autosomique dominante : soit 35000 €. Madame Christiane Delage, au nom de l'association DEMAIN et de l'association APPIE, remet ensuite à M. Knebelmann un chèque de 20 000 € pour ses travaux sous les applaudissements de la salle.
Bertrand Knebelmann remercie chaleureusement la Fondation Groupama pour la santé, les associations DEMAIN et APPIE qui ont noué ce partenariat avec son unité de recherche et les assure que leur participation apporte une aide essentielle à son équipe et au développement de la recherche sur la polykystose. •

Mme Robert, Mme Delage, Pr Bertrand Knebelmann

BILAN ET PROJETS DE LA FONDATION

Depuis sa création en septembre 2000, la Fondation Groupama pour la Santé a engagé 2,7 millions d'euros dans la lutte contre les maladies rares. Son intervention, parfois directe, passe également par le soutien des associations de patients ou d'aide aux patients. A ce jour, elle a participé au combat contre 37 pathologies rares.

La raison d'être de la Fondation s'articule autour de trois principales missions : **DIFFUSER L'INFORMATION, LUTTER CONTRE L'ISOLEMENT DES MALADES ET SOUTENIR LA RECHERCHE.**

À ce titre, près d'un millions d'euros ont été consacrés jusqu'ici pour accélérer la diffusion de l'information sur Internet (animation du site de la Fondation Groupama pour la Santé ou soutien logistique d'Orphanet via le financement de logiciels et la prise en charge d'un webmaster pour les associations). La Fondation organise également régulièrement des colloques sur les maladies rares, elle prendre en charge les brochures, plaquettes et ouvrages (28 supports en tout) sur lesquels les associations s'appuient pour communiquer et participe financièrement aux rencontres entre adhérents et corps médical.

700 000 euros ont été investis pour financer les actions auprès des enfants hospitalisés (notamment la Maison des parents au Centre hospitalier Léon Bérard, à Lyon, pour les enfants atteints d'un cancer), l'achat d'équipements informatiques ou le don d'ordinateur pour accroître l'autonomie des patients, l'aide à la scolarisation des enfants qui ont besoin d'une assistance personnalisée, la construction et l'aménagement de structures de détente adaptées aux patients, ou la mise en relation de personnes atteintes de maladies très rares, particulièrement isolées. Cette dernière action se fait en partenariat avec la "plateforme maladies rares".

Et 1 million d'euros ont servis à aider : dans un premier temps, 14 chercheurs en fin de thèse, avec l'appui scientifique de la Fondation pour la Recherche Médicale (F.R.M.). Puis, toujours avec la F.R.M., 4 chercheurs ont reçu une bourse pour revenir en France poursuivre leurs travaux. Aujourd'hui, la Fondation Groupama pour la Santé aide chaque année un chercheur pendant les trois années de sa thèse. Le premier lauréat a été récompensé en 2006.

Le syndrôme AHNAC

Une nouvelle maladie héréditaire rénale du collagène IV associée à des signes musculaires, rétiniens et cérébraux.

Il existe 6 protéines différentes de collagène IV, appelées chaînes α1(IV) à α6(IV). Le collagène IV est un composant très important des membranes basales. Les anomalies génétiques touchant les chaînes α3(IV), α4 (IV) et α5(IV) sont responsables des différents types de syndrome d'Alport, maladie génétique qui associe une maladie rénale évolutive avec hématurie par atteinte de la membrane basale du glomérule, une surdité et des anomalies oculaires.

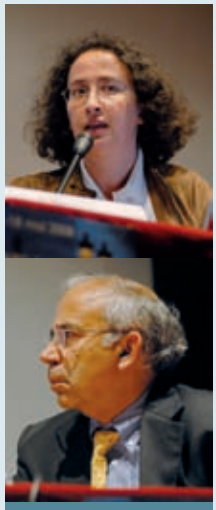
La chaîne α1(IV) est une protéine de collagène IV qui est distribuée dans tous les organes et les vaisseaux. Les premières maladies génétiques secondaires à une mutation du gène COL4A1, qui code pour cette protéine, ont été décrites en 2005 : il s'agissait de maladies touchant le cerveau avec des accidents vasculaires cérébraux survenant à des âges variables, plus ou moins associés à une porencéphalie (présence de cavité kystiques du cerveau).

Nous suivions depuis plus de 20 ans dans le service de Néphrologieà l'Hôpital Tenon, une famille de 4 générations qui présente une hématurie familiale se transmettant à chaque génération, mais sans surdité ni insuffisance rénale comme dans le syndrome d'Alport. Par contre, d'autres signes sont présents en même temps que l'hématurie chez les patients : crampes musculaires, tortuosités des vaisseaux rétiniens, tachycardie, et anomalies cérébrales sur l'examen IRM (signes d'ischémie, anévrismes cérébraux) sans que les patients ne souffrent de déficit physique neurologique. Comme chacun des patients vivants et leur conjoint ont accepté le prélèvement d'ADN pour étude génétique, nous avons débuté en 1998 des études pour tester l'implication de plusieurs gènes déjà connus. Ce n'est finalement qu'en 2005 que nous avons évoqué la possibilité d'anomalies du gène COL4A1 dans cette famille, hypothèse qui a été confirmée par le séquençage du gène qui à montré une mutation dans un domaine important de la protéine.

Secondairement, nous avons été mis en contact, grâce à des confrères ophtalmologues, avec deux autres familles qui présentaient les mêmes anomalies des vaisseaux de la rétine (tortuosités rétiniennes). En réalisant une échographie des reins, nous avons observés la présence de très gros kystes dans les deux reins, mais qui n'ont pas l'aspect habituel de la polykystose rénale. Ces kystes sont associés une petite insuffisance rénale. En outre les patients dans ces familles présentent des crampes musculaires et des anomalies neurologiques sur l'IRM comme dans la première famille. L'étude du gène COL4A1 a montré des mutations, affectant le même domaine de la protéine que dans la première famille.

Compte-tenu de la grande similitude des signes cliniques dans les trois familles, nous avons appelé cette maladie« syndrome AHNAC » qui est un acronyme pour « Angiopathie Héréditaire, avec Néphropathie, Anévrysmes et Crampes ».

Nous étudions maintenant l'impact des mutations de COL4A1 sur le comportement de la protéine dans la cellule, dans les membranes basales et les conséquences sur le fonctionnement des vaisseaux, du rein et du muscle, grâce à des cultures cellulaires et bientôt des souris porteuses de la mutation. •



Dr Emmanuelle Plaisier, Professeur Pierre Ronco
Service de Néphrologie et Dialyses, Hôpital Tenon - Paris

les ateliers

MOMENT TRÈS ATTENDU de la journée, les Ateliers par maladies ont réuni tous les participants, heureux des contacts privilégiés noués avec les médecins, dans une ambiance amicale et détendue. La PKD était évidemment très fréqentée : autour du Pr Chauveau,et du Pr Fontes.
Le Pr Alamartine et le Pr Grünfeld avaient réuni les familles atteintes de la Maladie de FABRY, et de la Maladie de BERGER. Le Pr Loirat, le Dr Frémeaux-Bacchi celles de la NEPHRONOPHTISE, PKR, et SHU.
Le Pr Antignac traitait l'OXALOSE et la CYSTINOSE, le Dr Heidet et le Pr Knébelmann regroupaient les familles Alport. Le Dr Decramer, Mme P. Contanzo, psychologue, Mme V. Monnier, psychologue, animaient l'atelier des enfants et ados. •

Dr Guy et Pr Grünfeld

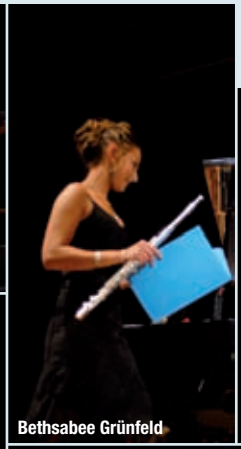
Mme Grünfeld

hommage au Pr. Jean-Pierre GRÜNFELD

SAMEDI SOIR après une journée très dense l'AIRG-France avait voulu rendre un hommage particulier au Pr J.-P. Grünfeld en lui offrant un récital de musique classique. L'association voulait ainsi manifester son immense gratitude à son fondateur et à celui qui a si longtemps présidé son Conseil Scientifique avec tact et efficacité. Annoncé de façon assez vague pour que ce soit une surprise, ce récital avait été mis au point par le Pr Olivier Kourilsky. Et pour être sûrs de vraiment faire plaisir au Pr Grünfeld, on avait, dans le plus grand secret et avec l'aimable complicité de Madame Grünfeld, obtenu le concours de sa petite fille Bethsabée.

Le Dr Ginette Albouze a voulu une nouvelle fois renouveler son attachement à son maitre et les interprètes se sont ensuite succédés sur la scène. Bethsabée Grünfeld, Olivier Kourilsky, ont tour à tour interprété avec brio des pièces de Bach, Chopin, Schumann, Galuppi. Les impromptus de Schubert, si chers au Pr Grünfeld ont été magistralement joués par le Dr Jean-Paul Guy. Très ému, le Pr J.-P. Grünfeld a ensuite remercié les artistes et les organisateurs en réitérant son attachement à l'Association.
L'émotion avait gagné la nombreuse assistance qui a également manifesté sa joie par de longs et chaleureux applaudissements.
Un CD a été enregistré par Gilles Suel, (L'offrande musicale)pour que cet instant unique puisse être à nouveau savouré. •

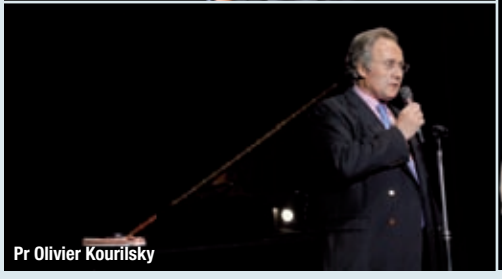
Pr Olivier Kourilsky



Bethsabee Grünfeld

Dr Albouze

Dr Guy, Bethsabée Grünfeld, etr Pr Olivier Kourilsky



Pr Olivier Kourilsky

Dr Guy

la belle histoire *des AIRG européennes*

Il me revient l' honneur de vous raconter la belle histoire de la naissance des AIRG européennes. J'éprouve beaucoup de plaisir à le faire, c'est l'histoire d'une utopie, d'un rêve, d'un beau rêve qui est devenu réalité.

Au début, on a connu le Dr Roser Torra grâce au Pr Grünfeld, et encouragés par lui, cette idée folle d'essayer de transposer l'association en Espagne a commencé à nous effleurer.

Il faut dire que là-bas tout nous attirait, bien sûr. L'Espagne, la langue, Barcelone, les catalans tout cela nous a tourné la tête et nous voilà partis à Barcelone voir le Dr Ballarin à la magnifique Fundacio Puigvert. On avait apporté de la documentation et tout de suite le contact est passé avec ces médecins si sympathiques.

C'est en travaillant avec les Dr Torra et Ballarin, que nous avons vus et revus maintes fois par la suite, que nous avons construit l'idée de fédération des AIRG ; les valeurs communes, les aspects administratifs et les projets communs. Et quand nous avons assisté à la première manifestation de l'AIRG-Espana à Barcelone en 2002 ce fut un grand moment de joie.

Ensuite, ce furent des années de travail passionnant, de confrontations, d'audaces car l'exemple espagnol a fait tache d'huile et un jour Béatrice Sartoris rencontre le Dr Barbey un médecin suisse dans un Congrès et lui parle de l'AIRG. On le contacte et nous sautons à Lausanne où ce médecin a organisé une réunion dans laquelle nous faisons connaissance avec toute l'équipe vraiment sensationnelle de l'hôpital cantonal. Là aussi, nous expliquons ce que nous faisons, comment nous le faisons cette fois en nous appuyant sur l'exemple espagnol, et l'AIRG-Suisse voit le jour quelque temps après en 2003.

Toutes ces naissances ne sont pas faciles, les débuts sont durs et il y a des hauts et des bas mais les choses avancent.

Cette histoire s'étale sur plusieurs années, d'avancées, de silences, de redéparts et il ne faut jamais désespérer ni baisser les bras. L'exemple de la Belgique en est l'illustration.

Enhardis par la Suisse et l'Espagne nous sommes allés voir le Pr Pirson à Bruxelles et là aussi nous avons eu un accueil très sympathique de l'équipe de Néphrologues des cliniques universitaires Saint Luc en 1998. Mais on a attendu pendant quelques années.

Cependant nous n'avons pas perdu espoir connaissant la volonté du Pr Pirson, et un jour nous avons été invités en 2006 il y a deux ans à la première réunion constituante de l'AIRG Belgique. Et le départ a été, comment dire, fulgurant.

Voilà, nos amis espagnols, suisses et belges vont vous donner plus de détails après ce bref panorama de notre action européenne.

Cette action ne s'arrêtera pas en chemin et le fait de travailler avec le Pr Gross en Allemagne nous a tout naturellement donné l'idée de lancer une AIRG Deutchland. Ainsi qu'une AIRG Pays-Bas.

Enfin on ne voit pas pourquoi l'Italie resterait en dehors de cette aventure.

Vous voyez il y a du pain sur la planche.

Avant de terminer, il faut savoir que le bonheur de voir notre idéal adopté dans des pays amis, de savoir que la cause que nous défendons l'est aussi hors de nos frontières se double du plaisir de connaître aux 4 coins de l'Europe des gens formidables qui deviennent au fil du temps de vrais amis. Nous sommes donc unis, chacun avec nos spécificités, mais avec les mêmes objectifs :

• se battre pour faire régresser les maladies rénales génétiques,
• se mobiliser autant pour la maladie des autres que pour la sienne c'est-à-dire « tous pour un et un pour tous », concept de solidarité unique au monde pour les maladies rares,
• organiser un dialogue inter-européen,
• tendre vers des actions communes,
• construire ensemble la fédération AIRG-Europe.

Avant de finir ce bref exposé il nous faut rendre hommage au Pr Grünfeld qui nous a encouragés, aidés, et soutenus dans cette aventure.
Comme il l'a évoqué lui-même toutes ces AIRG sont un peu comme ses petites filles, c'est dire combien le lien qui l'unit à ces entités est fort.

A la tribune autour d'Anne Graftiaux et de Jacques Vignaud sont présents Carmen Caballero pour l'AIRG-Espagne, Dolf Tuck et Estelle Mayer pour l'AIRG-Suisse et Yves Warnon et Bruno Watrin pour l'AIRG-Belgique. Les Drs Torra, et Ballarin pour l'Espagne, le Pr Guignard et le Dr Barbey pour l'AIRG-Suisse et le Pr Pirson pour l'AIRG-Belgique. Le Président de l'AIRG-Espana, Ramon Angel Quintilla Diaz, retenu en Allemegne, n'avait pu être présent.
Et dans la salle les délégations des trois pays sont représentes avec :
- Pour l'Espagne : Mr et Mme Alfons Beltran, Mme Lourdes Sanz, et Mme Nuria Miranda

Les quatre petites-filles du Pr. Grünfeld

- Pour la Suisse : Mme Marjolaine Fleury (Trésorière) Alain (Webmestre) et Elles Essade, Mme Guihard,
- Pour la Belgique : Mr et Mme Etienne Malherbe (Trésorier), M. et Mme Dimercurio, Mr et Mme Minet, M. et Mme Nyst, Melle Van Schingen. • **J. V.**

AIRG-Espagne

La parole est ensuite donnée à Carmen Caballero, secrétaire de l'AIRG-Espana, qui avec Les Drs Torra et Ballarin rappellent le développement de l'Association et insistent sur la 3eme Jornada du 17 novembre 2007 dans les locaux du laboratoire Novartis de Barcelone.
Les thèmes les plus importants traités :
• Les problèmes rencontrés dans la recherche clinique pour les médicaments orphelins par le Dr J. Torrent Farrell
• Problématique et solutions dans les maladies rénales génétiques par le Pr Grünfeld.
• Diagnostic génétique dans les maladies rares par la Dr. E. Ars.
• Le traitement multidisciplinaire de la cystinose par la Dr. Gema Ariceta et Dr. E. Lara.
Une nombreuse assistance était présente.
Carmen Caballero et le Dr Ballarin évoquent ensuite le journal NEFROGEN dont le N° 2 est paru. Il renferme des articles sur le don d'organes, la scolarité des enfants atteints de maladies chroniques. La PKR dès la petite enfance, la PKD chez les enfants, essais cliniques concernant la PKR et un article sur les cellules chaperonnes.
Ils insistent sur le fait que la revue est distribuée gratuitement à tous les adhérents de l'AIRG-E. Egalement on peut la consulter dans les services de soins néphrologiques ou bien la télécharger en PDF à partir du site.
Carmen Caballero annonce la création d'une antenne de l'AIRG-E à Madrid avec Sofia Guerra, ce qui est un point fondamental pour le développement de l'Association dans la péninsule Ibérique. •

AIRG-Suisse

Le Président de l'AIRG-Suisse s'adresse à son tour à l'assistance. À "l'occasion du 20ème anniversaire de l'AIRG France nous étions une dizaine à accepter l'invitation et faire le déplacement à Paris pour représenter l'antenne suisse et féliciter l'AIRG France pour son travail impressionnant durant ces 20 ans et la remercier pour le soutien donné lors de la création de l'antenne suisse.

Mme Estelle Mayer, notre secrétaire, et moi-même ont pu ainsi présenter l'antenne suisse à une audience très nombreuse, présentation dont vous trouverez un résumé ci-dessous.

Sur l'initiative du Professeur Grünfeld, avec l'assistance du Centre Hospitalier Universitaire Vaudois (CHUV) et en particulier avec les indéfectibles engagements du Dr Barbey (depuis la gauche, debout 7ème) et du Pr Jean-Pierre Guignard (debout 5ème), une séance d'information pour les patients atteints d'une maladie rénale génétique, a été organisée durant l'été 2004. Le 23 septembre 2004 l'AIRG Suisse fut constituée avec des buts identiques à ceux de l'AIRG France, à savoir informer sur tous les aspects des maladies rénales génétiques, aider les patients et leurs familles et soutenir toute forme de recherche visant à lutter contre les causes et conséquences de ces maladies.

Les membres du comité actuel étaient tous présents à Paris: Estelle Mayer et Elles Essade, secrétariat et administration (devant, 3ème et 4ème), Alain Essade, trésorier

(debout, 8ème), Marjolaine Fleury, déléguée (devant, 2ème), Jean-Pierre Guignard, représentant le comité scientifique ; Dolf Tuk, président (devant, 1er à gauche).

Les activités ont effectivement démarré mi-2005 avec l'identification des membres potentiels et l'envoi d'invitations. Des brochures/papillons avec un bulletin de versement intégré ont été distribuées dans tous les centres de dialyse et cabinets de néphrologues. Nous avons décidé de ne pas faire de différence entre membres individuels et familles et à ce jour nous avons enregistré 70 membres payants qui reçoivent tous la revue Néphrogène.

La Suisse est un petit pays d'environ 7,5 millions d'habitants, riche de 4 langues, raison pour laquelle notre association s'est concentrée sur la partie francophone (la Suisse Romande). En ce moment la plupart des membres sont des patients du Canton de Vaud et sans surprise, la plupart traités au CHUV. Nous avons établi une permanence téléphonique pour les patients, et le CHUV a mis en place une consultation spécialisée des maladies rénales génétiques. Un médecin talentueux, le Dr Pascal Meier, a développé une affiche et plus récemment, grâce à notre trésorier, nous avons obtenu un stand nous permettant de donner à l'AIRG-Suisse une visibilité professionnelle lors des conférences médicales, forums et séminaires.

Au début de l'année 2008, notre site internet (www.airg-suisse.org) a été ouvert aux visiteurs et nous sommes désormais atteignables par l'adresse e-mail suivante: info@airg-suisse.org.

Egalement grâce au travail acharné de notre trésorier, nous avons pu obtenir un engagement d'un établissement financier pour un soutien important pour les 3 prochaines années.

En ce moment nous travaillons avec l'Administration des Impôts afin d'obtenir une exonération fiscale, ce qui est la manière suisse de devenir une société d'intérêt public mais surtout permettra à nos donateurs de déduire fiscalement leurs dons.

A l'occasion de notre Assemblée Générale 2007 nous avons pu profiter du soutien d'un cirque suisse de renommée mondiale, le Cirque Knie, grâce aux efforts d'Estelle Mayer, notre secrétaire. Pendant que nos membres participaient à

l'assemblée, leurs enfants ou petits-enfants ont pu profiter des clowns, se laisser maquiller et accompagner les éléphants à leur baignade dans le lac Léman.

Pour les prochains 24 mois nous avons établi quelques buts précis:

Elargir notre base d'adhérents, non seulement dans le canton de Vaud, mais aussi avec des patients et personnes intéressées venant des autres cantons romands (Genève, Valais, Neuchâtel, Fribourg et Jura).
Etablir des délégué(e)s dans tous les cantons afin d'informer et donner une aide et un soutien à proximité.
Rechercher des sponsors, particulièrement dans les domaines pharmaceutiques et financiers.
Avec les donations reçues, commencer au plus vite le financement de notre premier projet de recherche.
Suivant en cela l'exemple de l'AIRG France, trouver un parrain où une marraine, préférablement une personne connue soit dans le monde politique, des arts, du sport ou de la télévision.

Avec le soutien du comité scientifique créer un cycle de conférences sur les maladies rénales génétiques.
Maintenir notre bon contact avec AIRG-France et établir une coopération avec les autres « antennes » y compris des départements de l'AIRG France proches, en particulier Rhône-Alpes.
Etablir des liens effectifs avec d'autres associations en Suisse Romande voire Suisse, concernées par le sujet, définir des synergies et coopérer dans les domaines des maladies génétiques rénales.
Pour conclure, l'AIRG-Suisse a confirmé à l'assemblée présente qu'avec l'aide précieuse de Dr Frédéric Barbey, elle pouvait soutenir par un don de CHF 10 000, le développement d'un livret sur la polykystose rénale récessive. (cette annonce soulève l'enthousiasme de l'assistance) • **DOLF TUK, PRÉSIDENT AIRG-SUISSE**

AIRG-Belgique

Yves Warnon Président de l'AIRG-Belgique prend ensuite la parole accompagné du vice-président Bruno Watrin,en évoquant l'historique de la fondation de l'Association.

- AG constitutive le 7 octobre 2006
- Parution des statuts le 17 janvier 2007
- Premiers soutiens financiers en 2007: Genzyme et Shire
- Premiers recrutements de membres
- Et le 22 septembre 2007 c'est la Première Journée Annuelle de l'AIRG-Belgique qui va regrouper 122 participants dont une délégation de l'AIRG-France.

Suite à cette journée des répercussions médiatiques ont permis de sensibiliser une plus large cible à l'importance d'adhésion de nouveaux membres, des donations, des rencontres de nouveaux sponsors potentiels.
Le président évoque ensuite les réalisations et actions en cours :
Le lancement du site internet : www.AIRG-Belgique.org
Le développement et l'enrichissement de ce site avec les liens avec lesautres sites
L'envoi de Néphrogène (merci AIRG-France!) 3x/an
L'édition et la distribution de brochures d'information (déjà 5000 ex.)
La création d'une Newsletter par email (lettre d'information sur l'association, maladies, etc.), 3 fois par an aux membres.
L'édition et la mise à jour du dossier de sponsoring
Nous envisageons de créer une soirée caritative au profit de l'association.
Et d'introduire l'AIRG-Belgique dans les médias et articles dans les journaux médicaux et de grand public.
En préparation : 2ème Journée Annuelle AIRG -Belgique, le 18 OCTOBRE 2008 à Namur.
L'association étant actuellement francophone, il y a une volonté de l'étendre au niveau national.
La reconnaissance fiscale de l'association (pour la déductibilité des dons).
La Convention Belorgey : pour un accès aux assurances-décès sans discrimination. •

EUNEFRON

L'AIRG soutient le projet européen EUNEFRON.

une structure europeenne au servive des maladies renales rares

Avec le soutien de plusieurs collègues étrangers, le Professeur Oliviers Devuyst (unité de néphrologie, clinique Saint-Luc - Bruxelles) a répondu à l'appel à projet du 7ème programme -cadre européen sur « l'histoire naturelle et la physiopathologie des maladies rares affectant le tractus urinaire ». Il a choisi d'étudier les maladies rénales génétiques.

La très bonne nouvelle est que ce projet a été sélectionné et sera financé par l'Union Européenne à hauteur de 6.000.000 €. Ce projet regroupe les forces de 10 laboratoires de recherche européens (en France : Necker, HEGP, Tenon ; en Belgique : UCL ; au Danemark : Université de Aarhus ; aux Pays-Bas : Université de Nimègue ; en Allemagne : Université de Berlin ; en Suisse : Université de Zurich ; en Italie : Institut San Raffaele Milan ; en Angleterre : Université de Londres).

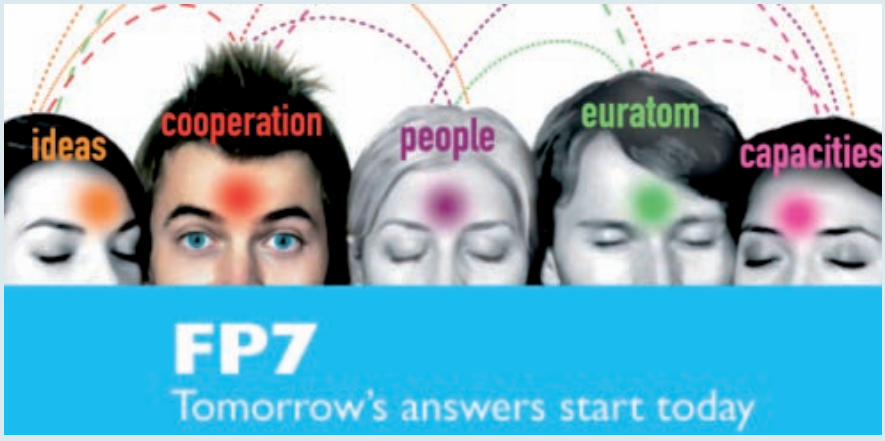
Ces 10 centres vont travailler ensemble pendant 4 ans sur 16 maladies rares du rein touchant une vingtaine de gènes (exemples : syndrome néphrotique cortico-résistant, variétés rares de syndrome d'Alport, cystinose, maladie de Dent, syndrome de Gitelman...).

Ces recherches, menées à la fois par des fondamentalistes et des cliniciens se feront sous le regard d'un comité scientifique international et d'un comité d'éthique. Le Professeur Jean-Pierre Grünfeld et Madame Anne Graftiaux, Présidente de l'AIRG-France font partie de ce comité.

Le budget accordé servira à engager une vingtaine de chercheurs qui rejoindront les 50 chercheurs et cliniciens déjà impliqués.

Le comité de pilotage a établi la liste et les échéances d'une centaine d'objectifs concrets comme, par exemple, l'établissement de modèles cellulaires ou animaux, la comparaison entre différents traitements, l'analyse de mutation ou encore la création d'un registre européen de ces maladies et la mise sur pied d'un réseau de laboratoires pour standardiser les procédures de diagnostic.

Voilà en tout cas une action de l'Union Européenne qu'il faut saluer : l'AIRG est fière d'y être partie prenante •



AUJOURD'UI EST LE POINT DE DEPART DES REPONSES DE DEMAIN

LE PROJET EUROPEEN COMMUN

Devant le succès que remportent les livrets de l'AIRG-France , dont le sérieux et la qualité scientifique en font des outils précieux pour les patients ainsi que pour les médecins, il a été envisagé de proposer aux instances de la Santé de nous permettre de lancer un programme de traduction dans les principales langues de l'UNION et de diffusion de ces livrets en Europe. Les modalités devront être étudiées et un projet pourrait voir le jour dans les mois qui viennent. On voit tout ce que cette entreprise pourrait avoir de bénéfique pour la reconnaissance de l'AIRG en Europe, la diffusion de nos valeurs et le bien que les patients pourraient en retirer. Affaire à suivre.

Le projet Alport

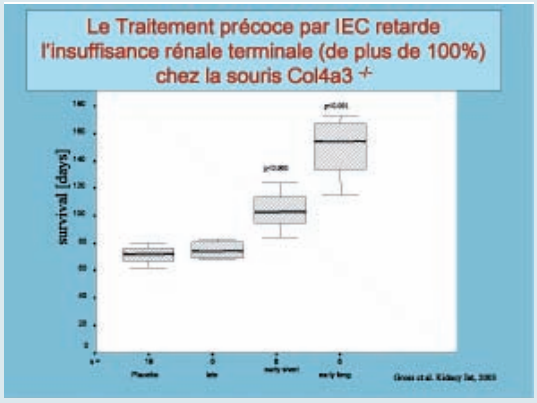
Le Pr Gross (université de Gottingen, Allemagne) fait le point sur le projet qu'il mène sur le syndrome d'Alport avec le Pr Knebelmann, le Dr Heidet, le Pr Pirson (cliniques Saint Luc Bruxelles) et le Dr Torra (Fundacio Puigvert Barcelona).

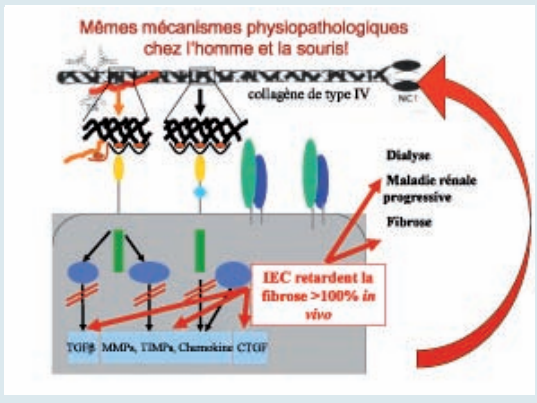
On sait que ce projet de recensement des malades (enfants et adultes) atteints du syndrome d'Alport est soutenu par l'AIRG-France. C'est en ce moment le seul projet qui a répondu à l'appel d'offre que l'AIRG-France a lancé en 2006. Grâce aux familles concernées nous avons pu réunir sur deux ans la somme de 200 000 € nécessaire à ce travail. L'Espagne s'est jointe à nous pour y participer et maintenant nous pensons que la Belgique fera de même car les difficultés rencontrées par l'équipe du Dr Heidet pour démarrer l'étude en France ont été levées. En effet les autorisations ont enfin été obtenues tant de l'administration que de la CNIL. Un technicien a été embauché pour mener à bien l'étude clinique de recensement pendant le 4ème trimestre 2008.

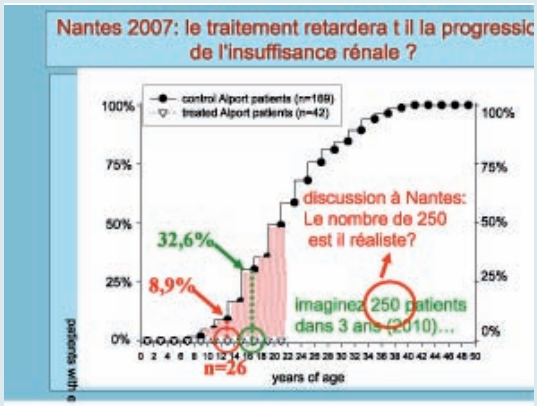
Les frais de ce contrat CDD sont soutenus par le Pr Gross et l'AIRG-France.

Les patients (et/ou les parents des patients) atteints de syndrome d'Alport seront donc sollicités, soit lors des consultations, soit par courrier, afin de donner leur accord écrit pour participer à l'étude (formulaire de consentement à signer) après avoir lu une fiche d'information. NOUS COMPTONS SUR VOTRE PARTICIPATION ACTIVE.

Pour bien comprendre ce projet nous reproduisons ici les diapositives du Pr Gross et du Dr Heidet qui se sont exprimés sur ce sujet le dimanche 18 mai. Ces images se comprennent sans l'appui de notes supplémentaires en sachant que IEC veut dire : Inhibiteur de l'Enzyme de Conversion.

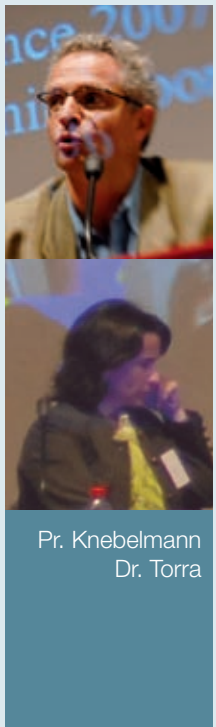




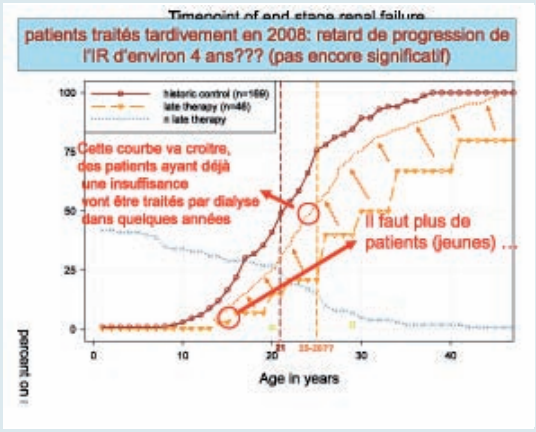


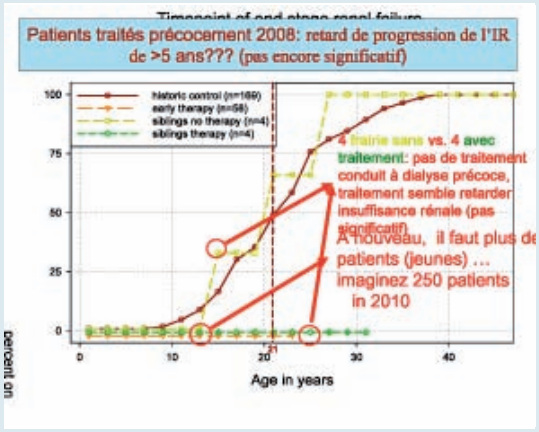
INFORMATION

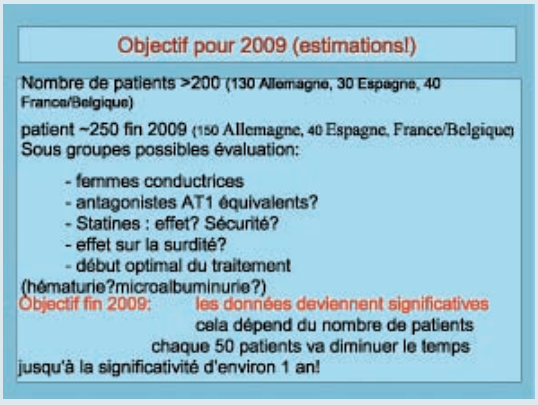
Toute correspondance ou demande d'information est à envoyer au Dr HEIDET, Centre de Référence des Maladies Rénales Héréditaires de l'Enfant et de l'Adulte (MARHEA) Service de Néphrologie Pédiatrique, Clinique Maurice Lamy, Inserm U574 Hôpital Necker-Enfants Malades, 149 rue de Sèvres 75743 Paris Cedex 15, Tel : 33 1 44 49 43 82, Fax: 33 1 44 49 44 60

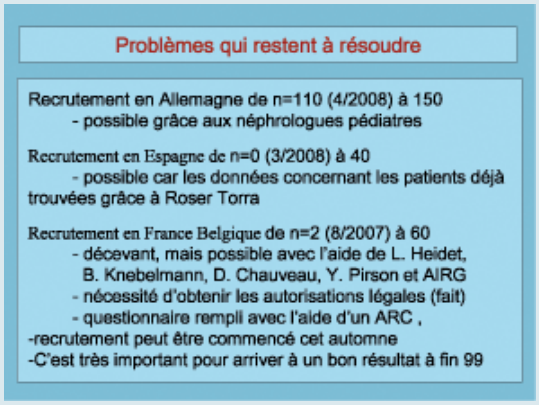


Pr. Knebelmann
Dr. Torra



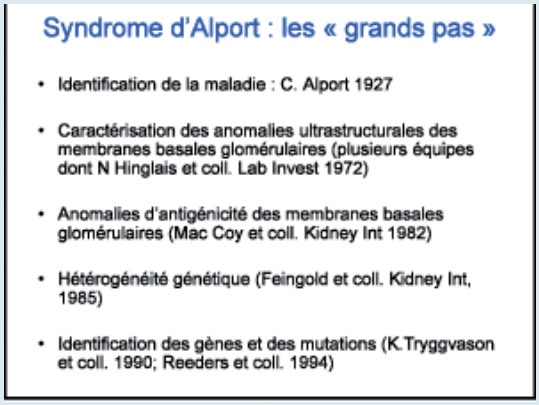


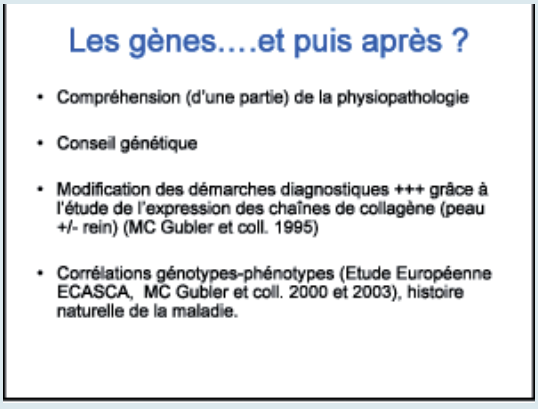


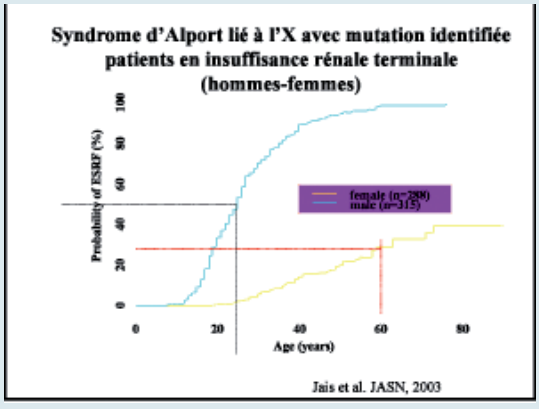


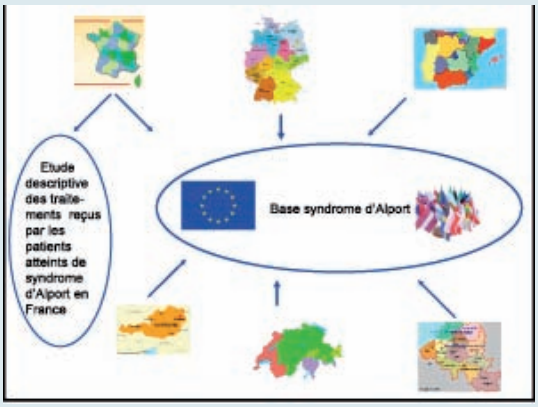
NANTES 2007 ET PARIS 2008: MERCI DE REJOINDRE L'ÉTUDE ALPORT

Le Dr Heidet et le Pr Knebelmann rappellent ce qu'il faut savoir sur le Syndrome d'Alport et complètent par le diapos suivantes les informations du Pr Gross.



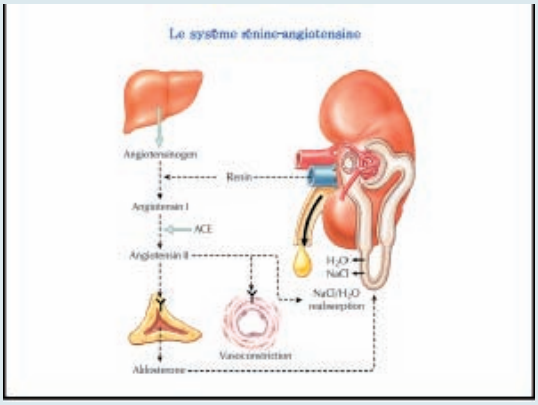


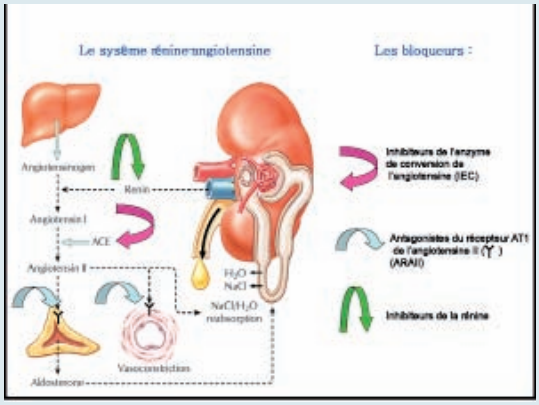


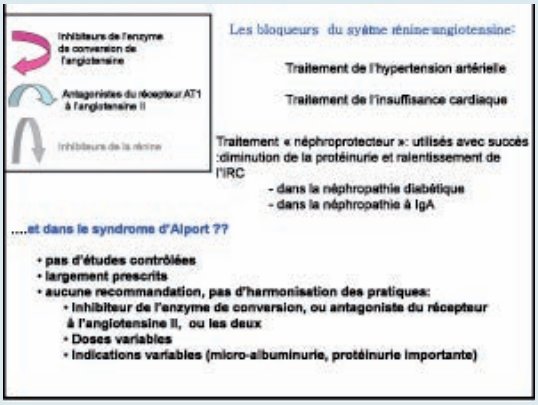


les traitements ????

- Modèles animaux
  - Thérapie génique……
  - Cellules souches
  - Inhibiteurs des protéases
  - Bloqueurs des récepteurs aux cytokines
  - Bloqueurs du système rénine-angiotensine
- Traitement médicamenteux utilisés chez l'homme: pas d'études contrôlées
  - Ciclosporine
  - Bloqueurs du système rénine-angiotensine







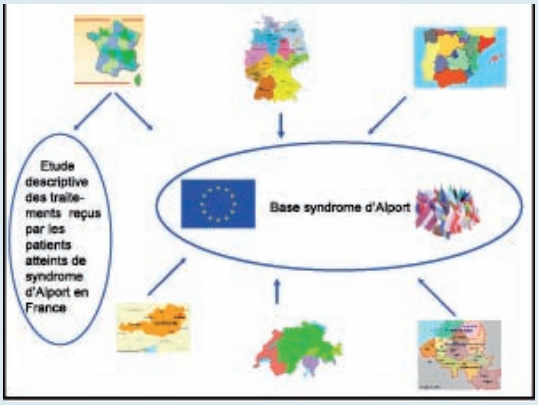
Etude syndrome d'Alport en France

Groupe de travail : Pr D. Chauveau, Pr. G. Deschênes, Dr L. Heidet, Pr B. Knebelmann, Dr A. Liutkus

- Faire d'une pierre deux coups

Une base de donnée Européenne
- Maladie rare : essais et études cliniques seront nécessairement multicentriques
- L'union fait la force

Faire un point
- Sur les habitudes thérapeutiques en matière de néphroprotection dans le syndrome d'Alport
- Sur une estimation du nombre de patients



Etude syndrome d'Alport en France

- Questionnaire qui sera utilisé est plus détaillé que le questionnaire Allemand pour ce qui concerne les traitements et les doses reçues, ainsi que l'évolution de la protéinurie, ce qui ne devrait pas gêner le recueil de données en Allemagne
- Questionnaire diffusé aux néphrologues et néphrologues pédiatres

Il ne manquait plus que.....

- Les autorisations (dossier actuellement au ministère de la recherche, puis CNIL + CPP) (FAIT à CE JOUR)
- Un attaché de recherche clinique qui aidera au recueil de donnée sur ~ 30 centres de néphrologie pédiatrique et 30 centres de néphrologie adulte sur le territoire national.

IL EST RECRUTE aujourd'hui

TÉMOIGNAGE

Christian et Olga Baudelot

Une promenade de santé

Olga est atteinte d'une polykystose rénale et hépatique. Avant elle, sa mère et sa grand-mère en sont mortes. Résignés l'un et l'autre à la dialyse, Olga et Christian savent que l'échéance est proche puisque le stade terminal est arrivé. La première consultation avec le Professeur Lesavre à l'hôpital Necker confirme le diagnostic mais ouvre soudain une porte qui leur était jusque là inconnue : celle de la greffe avec donneur vivant. Christian se déclare immédiatement volontaire. Il se soumet aux épreuves de qualification. Huit mois plus tard, la transplantation est effectuée dans le service du Professeur Legendre à l'hôpital Necker. Tout se passe bien et une nouvelle vie s'offre désormais à Christian et Olga.

Conscients de s'engager dans une aventure extraordinaire, Olga et Christian prennent des notes à tous les moments du processus. Nécessité pour eux de comprendre ce qu'ils vivaient, d'analyser par les mots l'expérience qu'ils n'éprouvaient pas de la même manière. Christian s'engage tout de suite avec enthousiasme et sans réfléchir, en toute ignorance de cause. Olga hésite et, sans véritablement refuser, éprouve de profondes réticences à accepter ce « don ». Mais s'agit-il vraiment d'un don ? Toute la phraséologie pompeuse qui accompagne le geste supposé altruiste et gratuit du donneur finit par exaspérer Christian qui ne s'y reconnaît pas. Pour lui les choses sont beaucoup plus simples : leurs vies sont liées au point que la dialyse de l'une bouleverse l'existence de l'autre. Il le sait d'expérience pour avoir observé de près la vie de son beau-père devenu l'aide-soignant malhabile mais à plein temps de son épouse. Le bienfait potentiel à espérer pour lui d'une greffe réussie qui leur permettrait à l'un et à l'autre de continuer à vivre ensemble comme par le passé, à voyager notamment et à se déplacer sans contraintes, est sans commune mesure avec les risques très faibles qu'il court à se faire prélever un rein. Toutes les statistiques le disent et les précautions prises par les transplanteurs tout au long du parcours du donneur inspirent une confiance totale. Il y a bel et bien de l'égoïsme dans la décision qu'il prend. Mais il ne suffit pas de décider qu'il ne s'agit pas d'un don pour être quitte avec la relation du don et du contre-don attendu ! La demande d'un contre-don par le donneur se rappellera à eux d'une manière surprenante, après la transplantation, au moment où ils s'y attendaient le moins. Ils découvrent progressivement que les choses sont plus compliquées qu'elle n'y paraissaient et que la relation entre donneur et receveur recèle bien des surprises ! Une autre raison les pousse à mettre leur récit sur la place publique et à faire un livre de leur aventure. L'univers de la transplantation et surtout celui de la greffe avec donneur vivant est très mal connu, non seulement du grand public mais aussi des personnes les plus concernées, les insuffisants rénaux en particulier. L'information longtemps retenue n'est diffusée qu'au compte-gouttes et parfois avec réticences par beaucoup de néphrologues et de centres de dialyse. Les progrès réalisés par cette médecine de pointe sont trop rapides pour que toute la communauté médicale puisse se tenir au courant de ses avancées en temps réel. Le point de vue des malades et de leur entourage, la façon dont ils vivent l'expérience, leurs relations avec la maladie et les médecins font aussi trop souvent défaut aux médecins eux-mêmes. En matière de greffe avec donneurs vivants, la France est dépassée par de nombreux pays. Sur 100 transplantations rénales, moins de 10 sont réalisées à partir de donneurs vivants dans l'hexagone, alors que dans les pays du nord de l'Europe et aux Etats Unis les proportions sont beaucoup plus équilibrées. •

Christian et Olga Baudelot

TÉMOIGNAGE

Patricia Legrelle

Nous avons souhaité témoigner lors des Journées Annuelles de Paris sur le syndrome de Bartter pour faire connaître la maladie mais surtout pour pouvoir aider d'autres parents qui vivent la même situation.

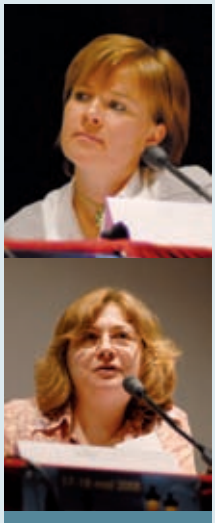
Notre histoire commence il y a quelques années lors d'une première grossesse. A 25 semaines, lors d'une échographie morphologique, on diagnostique un polyhydramnios important. De nombreuses ponctions amniotiques seront nécessaires pour permettre de poursuivre la grossesse qui continuera malheureusement à l'hôpital (alitée) jusqu'à la naissance à 31,5 semaines. Notre premier bébé, une petite fille, décèdera après un peu plus de 2 jours suite à une déshydratation, une forte augmentation du potassium dans le sang, et par conséquence un déséquilibre métabolique irréversible, et en finale une fibrillation cardiaque fatale.

Le diagnostic posé est un pseudo-hypoaldostéronisme. Jamais, on ne nous communiquera qu'il s'agit d'une maladie génétique.
1,5 an plus tard, nous avons un deuxième enfant en parfaite santé.

Puis survient la troisième grossesse avec les mêmes symptômes aux alentours de la 25ième semaine. C'est alors que nous nous rendons aux Cliniques Universitaires de St. Luc à Bruxelles. La grossesse se poursuit le plus longtemps possible grâce à des ponctions régulières de liquide amniotique. Notre troisième fille va naître à 35,5 semaines et sera directement admise en néonatologie. 24 heures après la naissance, elle présente déjà un déséquilibre au niveau du sodium, trop de calcium dans les urines, trop de potassium dans le sang puis, après 1 semaine, l'inverse (une chute du potassium), et une néphrocalcinose. Il s'agit bien d'une des formes du Syndrome de Bartter que nous ne diagnostiquerons qu'environ 3 semaines après cette naissance. Après 7 semaines de soins intensifs en néonatologie, notre petite fille sortira de la clinique avec un traitement médicamenteux strict visant à corriger les perturbations hydro-électrolytiques. Les deux premières années seront difficiles car ce sont des enfants qui ont peu d'appétit et qu'il faut suivre de près pour pallier une croissance lente.
Aujourd'hui notre fille a 3 ans et demi et elle va à l'école. Ce traitement initial est toujours d'application, adapté entre-temps en fonction de son poids et l'état des ses reins. Elle va bien, grandit bien malgré un poids en dessous de la moyenne. C'est une battante et une enfant qui comprend déjà beaucoup de choses pour son âge.

En tant que parents, nous avons été confrontés à cette maladie de manière douloureuse. Aujourd'hui, notre objectif est d'apporter notre petite pierre à l'édifice en aidant d'autres parents et en restant au courant de l'évolution en matière de recherche. Nous sommes convaincus aussi de l'importance de l'information auprès des médecins (bilan prénatal) et auprès des patients. Nous voulons aussi donner un message d'espoir car même si sa maladie ne se guérit pas, notre enfant évolue positivement. Pour toutes ces raisons, nous mettons tout notre cœur dans l'association AIRG afin de donner un sens à notre vécu. •

Notre histoire commence il y a quelques années lors d'une première grossesse. À 25 semaines, lors d'une échographie morphologique, on diagnostique un polyhydramnios important.



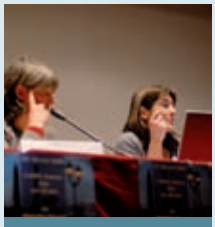
Patricia Legrelle
Dr Fortier

TÉMOIGNAGE
Catherine et Marianne

En préambule, je voulais vous dire que nous avons été « désignées d'office » par Jacques Vignaud pour intervenir aujourd'hui.
Sachant que nos enfants ne sont pas encore trop malades, notre témoignage portera essentiellement sur notre relation avec l'AIRG-France.
Suite au témoignage précédent nous pouvons dire que nous avons eu la chance de vivre des grossesses sans aucun problème, bien loin de penser que nous avions transmis une maladie à nos enfants.

Nous sommes d'une famille du Pays Basque et avons hérité du syndrome d'Alport. Nous étions 4 filles et un garçon et aucun de nous n'a développé la maladie. Nous l'avons transmise à six de nos enfants.

Nous sommes d'une famille du Pays Basque et avons hérité du syndrome d'Alport. Nous étions 4 filles et un garçon et aucun de nous n'a développé la maladie. Nous l'avons transmise à six de nos enfants.
C'est dur d'apprendre que l'on a transmis une maladie à ses enfants, mais c'est surtout difficile d'entendre qu'il n'y a rien à faire.


Catherine et Marianne

Notre premier contact avec l'AIRG est parti de la perte soudaine de l'audition du fils de Marianne.
Nous avons commencé à faire des recherches sur internet et nous avons alors réalisé que l'insuffisance rénale terminale était un passage obligé pour les garçons.
Pour nous il était impensable de rester les bras croisés, il fallait agir.
Toujours sur internet j'ai trouvé le site de l'AIRG qui annonçait les journées annuelles qui, par chance, se déroulaient quelques semaines plus tard à Toulouse.
Par une journée de canicule je suis donc partie, à l'aventure, à la découverte de cette Association.
Je me rappelle avoir été accueillie de façon très décontractée et sympathique par Béatrice.
Pendant l'apéritif qui suivait l'AG, j'ai fait la connaissance de Ghislaine qui immédiatement a eu le souci de me présenter à plusieurs personnes touchées par la même maladie familiale.
Cette rencontre avec Ghislaine a été déterminante pour mon engagement dans l'Association. Elle a su me mettre immédiatement en confiance et répondre à mes préoccupations.

Le lendemain j'ai assisté aux interventions des Drs Loirat, Pirson et Bouissou. Pour moi c'était une première et j'ai été fortement impressionnée par la clarté de leurs propos, par leur humanisme ainsi que par leur « accessibilité ».
J'ai retrouvé ces qualités auprès de tous les médecins que nous avons la chance de côtoyer au sein de l'AIRG.
Je me rappelle également des témoignages des familles et en particulier de celui d'une jeune maman, nous étions tous en larmes.
Je suis rentrée de Toulouse, avec le sentiment d'avoir trouvé l'Association qu'il nous fallait.

Grâce à l'AIRG, lors des réunions d'information médicale, nous avons eu la chance de pouvoir mieux comprendre cette maladie, et c'est aussi à ces occasions que nous avons su que les chercheurs ne travaillaient plus vraiment sur le syndrome d'Alport.
Si les chercheurs ne cherchent pas, ils ne risquent pas de trouver !

Nous avons donc décidé de tout mettre en œuvre pour récolter des fonds et leur donner des moyens supplémentaires. C'est ainsi que nous avons, par exemple, organisé des manifestations en sollicitant notre entourage, famille et amis.
Parallèlement nous avons aussi souhaité participer au développement de l'Association dans son action auprès des médecins et des patients.
Il nous a été demandé d'organiser une réunion régionale à Bordeaux.

Nous pensions vraiment qu'il serait très difficile d'impliquer les médecins dans cette journée. À notre grande surprise ce fut tout à fait le contraire, et grâce à la très forte mobilisation des Drs Combe, Chauveau et Llanas nous avons pu organiser la 1ère réunion régionale d'Aquitaine.

Étant loin de Paris il ne nous est pas possible d'aider pleinement les membres du bureau qui ont une très lourde charge de travail.
Nous en profitons donc pour faire un petit appel aux bonnes volontés ! •

TÉMOIGNAGE
Claude Chevalier

Je suis âgé de 73 ans , atteint de la polykystose autosomique dominante et transplanté depuis 11 ans. Lors d'une hospitalisation pour une sciatique à l'âge de 45 ans une hypertension légèrement supérieure à la normale a été constatée. Comme il existait chez moi un antécédent familial de polykystose, ma mère et ses deux sœurs étant décédées avant l'âge de 60 ans des suites de cette maladie génétique, une échographie de mes reins a été pratiquée. La présence de kystes rénaux et hépatiques a ainsi été confirmée. Bien sûr, ce n'est pas avec plaisir que l'on entend une telle révélation. Passé un moment d'inquiétude et d'appréhension, j'ai décidé de prendre en charge ma maladie dés ce moment. J'ai procédé à un bilan rénal approfondi au service Néphrologie de l'Hôpital d'Avignon. Les examens pratiqués ont confirmé un début d'insuffisance rénale. Parallèlement le médecin néphrologue a prescrit un traitement hypotenseur par béta-bloquant. La tension artérielle est aussitôt revenue à un taux normal mais il était prévu de pratiquer périodiquement des bilans biologiques afin de suivre l'évolution de l'insuffisance rénale.

Au fil des années, une lente dégradation de ma fonction rénale se précisait. Entre temps, le traitement par béta-bloquant avait été remplacé par un inhibiteur de l'enzyme de conversion avec de très bons résultats. J'étais sujet une ou deux fois par an à des infections par eschérichia coli avec très forte fièvre nécessitant une hospitalisation et justifiant un traitement anti-infectieux à dose élevée d'antibiotiques.

Plusieurs années se sont écoulées sans que je connaisse des difficultés particulières hormis les contraintes liées à une lente évolution de mon insuffisance rénale et les épisodes infectieux déjà évoqués. Tout en m'astreignant à un régime assez strict : consommation modérée de protéines, suppression presque totale de l'alcool, pas de sel, je maintenais une activité physique et intellectuelle normale.

En 1995, en raison de l'évolution de l'insuffisance rénale qui se confirmait, mon médecin-néphrologue traitant a jugé utile de faire réaliser une fistule artéro-veineuse qui permettrait de pratiquer le moment venu la dialyse rénale. J'ai envisagé dés ce moment la possibilité d'une transplantation rénale et donc d'être inscrit en liste d'attente. Le médecin m'a conseillé, dans cette perspective, de me rapprocher du Service Néphrologie du CHU de St Etienne où par ailleurs trois cousins proches avaient déjà été transplantés avec succès. Lors d'une première consultation, le Professeur François Berthoux , Chef du Service, a jugé qu'il n'y avait pas urgence mais que la préparation en vue de la transplantation pouvait être envisagée. Celle-ci a été effectuée en partie au Service Néphrologie d'Avignon et complétée pour les examens les plus pointus au Service Néphrologie de St Etienne. J'ai été inscrit en liste d'attente début 1997 puis ai commencé la dialyse en août 1997 à raison de 2 séances par semaine.

Dés les premières séances de dialyse qui se déroulaient de manière très satisfaisante, le médecin néphrologue constatant un essoufflement anormal a fait réaliser un bilan faisant apparaître une arythmie cardiaque et nécessitant la pose d'un stimulateur. Le bon résultat obtenu n'a pas eu d'incidence sur ma préparation à la transplantation et a surtout permis de restaurer des forces déclinantes. J'ai souhaité l'installation d'un dialyseur à domicile afin de pratiquer les séances d'épuration la nuit et récupérer ainsi du temps pour mes activités habituelles. L'appareil devait être installé incessamment quand, au cours d'une séance de dialyse en avril 1997, le médecin est venu m'annoncer qu'il fallait partir tout de suite à St Etienne, un rein étant disponible.

Dés mon arrivée au Service Néphrologie de St Etienne, le cross-match a été pratiqué et a confirmé une compatibilité. La transplantation a eu lieu le lendemain matin et s'est déroulée selon l'avis des médecins dans de bonnes conditions. Le rein s'est mis à fonctionner durant l'opération. Il a fallu toutefois pour faire face à un début de rejet pratiquer un flash à la cortisone pour juguler celui-ci et restaurer un fonctionnement normal du greffon. La transplantation a été suivie d'une infection par CMV traitée à domicile par un antiviral approprié et sans complications. Par la suite, le taux de créatinine, et cela jusqu'à ce jour, s'est maintenu dans des normes acceptables. Une tri-thérapie, cortisone, azathioprine et ciclosporine avait été prescrite. La cortisone a été supprimée au bout d'une année. Par la suite, en raison de la présence

Claude Chevalier

d'acide urique et en raison d'incompatibilité avec l'allopurinol, l'azathioprine a été supprimée à son tour, seul le traitement par ciclosporine étant maintenu. Plus récemment la dose de ciclosporine a été réduite tandis qu'étaient ajoutées deux prises par jour d'éverolimus, ceci pour faire face à une légère augmentation de la créatinine. Les 2 derniers bilans biologiques marquent le retour de la créatinine vers son taux antérieur.

Les années ont passé, émaillées de divers incidents et problèmes de santé sans que ceux- ci remettent en cause les très bons résultats obtenus avec la transplantation. Face à la poursuite d'épisodes infectieux par eschérichia coli et une crise de coliques hépatiques des examens ont fait apparaître la présence de calculs dans la vésicule biliaire et le cholédoque. Deux interventions, une cholécystectomie et une shinctérotomie ont été réalisées mettant fin définitivement à ces problèmes infectieux.
Plus récemment, à l'occasion d'un bilan biologique habituel est apparue une élévation de mon taux de PSA. Les examens pratiqués ont permis de déceler un adénocarcinome de la prostate à ses débuts. Très bien conseillé par le Pr. Berthoux, et par le Docteur Gelet, urologue à l'hôpital E. Herriot à Lyon, j'ai été traité avec succés par curiethérapie au Centre Léon Bérard à Lyon par le Docteur Pascal Pommier, et sans les troubles ou inconvénients courants attachés aux traitements habituels de ce cancer.

Comment conclure cet exposé un peu long et peut-être rébarbatif ? Sur le plan médical, en dépit des quelques problèmes évoqués, je ne peux qu'être satisfait de la façon dont ma maladie et ses développements ont été traités. J'ai trouvé aussi bien à Avignon qu'à St Etienne et à Lyon une excellente qualité de soins, une écoute permanente et une très grande compétence des divers praticiens. J'ai vécu ma maladie et ses conséquences dans une relation que je peux qualifier de partenariat et je peux affirmer qu'aucune des nombreuses questions que j'ai posées n'est restée sans réponse. Grace aux soins et conseils que j'ai reçus, je conserve un état de santé satisfaisant qui me permet, malgré mon âge, d'apprécier les joies de l'existence.

Je tiens à évoquer ici la mémoire de celui ou celle qui en perdant la vie m'a permis de recouvrer la santé. Si, comme je l'espère, il existe une communication des âmes, le don d'organe représente au delà du don de vie, un immense message de solidarité et d'espérance dans la nature humaine. Merci à Richard et Marie Berry, à Patricia qui vient de témoigner, à ma sœur Françoise et à tant d'autres qui ont su nous le prouver.

Je ne peux citer tous les médecins qui m'ont soigné. Je souhaite remercier le Docteur Joseph Pollini et son équipe du Service Néphrologie de l'Hôpital d'Avignon, le Docteur Albert Gelet du Service Urologie de l'Hôpital E. Herriot à Lyon, le Docteur Pascal Pommier du Centre Léon Bérard à Lyon .

A l'AIRG, j'ai eu la chance de rencontrer de nombreux médecins. Je souhaite évoquer en particulier la rencontre avec le professeur Grunfeld, Président de notre Conseil Scientifique que je remercie personnellement pour tout ce qu'il a apporté à l'AIRG . Je salue l'arrivée à sa succession du Professeur Chauveau qui assume désormais la présidence de notre Conseil Scientifique.

Enfin je tiens à rendre un hommage particulier au Professeur François Berthoux, chef du Service Néphrologie et du Centre de Transplantation de St Etienne. Monsieur Berthoux a, non sans difficultés, l'immense mérite d'avoir créé ce centre qui a, à ce jour, pratiqué plus de 1300 transplantations sans
compter les innombrables malades rénaux hors transplantation qui ont bénéficié de sa compétence et de ses soins. Qu'il soit ici vivement remercié, au moment où, pour une retraite bien méritée, il va quitter la Direction du Service auquel il a tant donné. Mais nous savons que ce service reste en de bonnes mains puisque la succession du Professeur Berthoux sera assumée par le Professeur Eric Alamartine, qui est également l'un de mes médecins traitants et membre du Conseil Scientifique de l'AIRG

Un grand merci aussi à l'AIRG où j'ai trouvé un vrai climat de solidarité et de réconfort. L'un des grands mérites de notre association est de prendre en charge toutes les maladies rénales génétiques et donc pas seulement celles qui sont les plus nombreuses et les plus connues mais aussi les malades et les familles face à leurs difficultés en leur apportant un message d'espoir.

Les années passées au Conseil d'Administration aux côtes de Isabelle, Anne, Ghislaine, Béatrice, Françoise, Ginette, Jacques et tous les autres ont constitué un temps fort de mon existence. Merci à tous.

Certes, la maladie, comme la vie, n'est jamais un long fleuve tranquille mais ne restons pas fixés sur nos difficultés personnelles. Pensons aussi à ceux qui nous entourent et notamment aux membres de notre propre famille. A cet égard, je tiens à souligner combien la présence constante, la patience et l'affection de Marie-Thérèse mon épouse, de mes enfants et aussi de 3 merveilleux petits enfants a contribué, conjointement aux soins médicaux à l'évolution favorable de ma maladie. Tous m'ont permis de vivre durant ces années des moments de partage et de grâce exceptionnels dont je leur suis profondément reconnaissant.

Un dernier mot enfin à tous ceux qui connaissent la maladie et particulièrement vous ou vos proches qui souffrez de maladies rénales génétiques comme de toute autre maladie : ne vous laissez jamais dominer par la maladie et selon la devise de l'AIRG, « sachez la regarder en face » . • **CLAUDE CHEVALIER**

LA TRANSPLANTATION *en Europe*

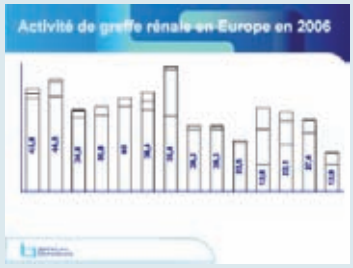
Avant de donner la parole au Dr. Corinne Antoine, Anne Graftiaux tient à rendre hommage à Carine Camby Directrice Générale de l'Agence de la Biomédecine qui n'a pu pour des raisons professionnelles se rendre aux Journées Annuelles et qui devait y intervenir.

L'Europe recouvre les mêmes préoccupations, les mêmes besoins croissants, et la même pénurie d'organes. Les enjeux de la transplantation sont internationaux- Législatifs - Éthiques-Organisationnels - Sanitaires et Économiques ...
Et surtout il ya un respect des valeurs communes européennes sur le plan éthique : la non commercialisation, la protection des personnes vulnérables, la transparence et le consentement.

Coopérations institutionnelles et non institutionnelles

- **Pour l'Union Européenne**
il y a un impact direct sur le droit interne et les pratiques (travaux normatifs = directive tissus, bientôt sans doute une directive organes)
- **Le Conseil de l'Europe** (47 pays) :
Il est important pour les pays hors zone UE qui peuvent s' y retrouver et bénéficier de l'expérience de pays plus "avancés".
Principaux textes normatifs sur la protection des personnes et l'encadrement de l'utilisation des produits du corps humain - Convention d'Oviedo - Protocole additionnel - Recommandations (Xénotransplantation, sécurité / qualité des greffes).
Il existe des relations entre les agences européennes multi et bilatérales d'où échanges, harmonisation, aspects opérationnels.
L'EOEO (European Organisation Organ Exchange) : est un réseau informel qui se réunit annuellement et travaille en commun sur des sujets opérationnels :
Les projets de recherche européens financés par la commission, une dizaine au total, permettant à chaque fois de faire l'état des lieux, de comparer les pratiques et identifier les stratégies les plus efficaces dans les domaines du prélèvement et de la greffe d'organes, des tissus, des cellules, sur les aspects des stratégies de santé publique, des recueils de données, l'évaluation, l' inspection, la formation, les aspects éthiques et réglementaires... Les coopérations entre les équipes, les associations de patients.

Pour répondre à ces besoins croissants :
-le développement du prélèvement sur donneur décédé après arrêt cardiaque.
-la greffe à partir d'un donneur vivant.
-l'extension des critères de prélèvement :
Les greffes dérogatoires - donneur Ac anti-HBc isolé ou associé à l'Ac anti-HBs : Donneur VHC +.
L'optimisation de la qualité des greffons : – Par l'utilisation des machines à perfuser les reins – Une durée d'ischémie froide courte – Un programme bigreff. •



Dr Corinne Antoine, Direction médicale et scientifique. Agence de la Biomédecine, Dr Esméralda Luciolli

TRANSPLANTATION

Le modèle espagnol

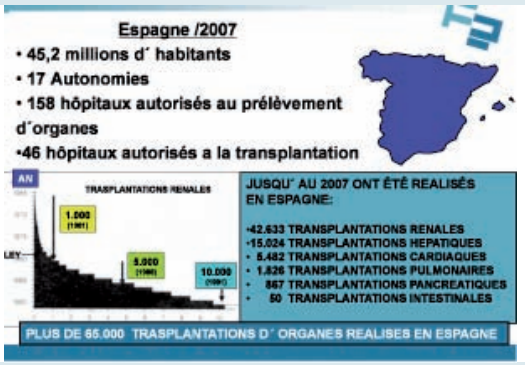
Des registres médicaux ont été introduits dans la majeure partie des régions pour éviter les erreurs sur les estimations de donneurs potentiels. La méthode inclut un processus continu d'audit et de description des caractéristiques et des taux de dons prévus dans chaque hôpital. Ceci inclut aussi la possibilité d'une évaluation externe. Quand on s'aperçoit qu'il y a un déficit de dons dans un hôpital ou dans un lieu déterminé cela déclenche un programme de recherche des causes.

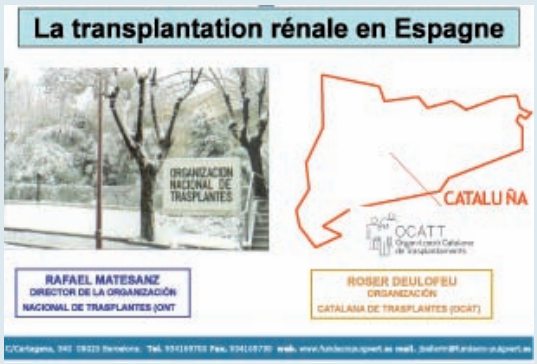
LE BUREAU CENTRAL DE L'ONT fonctionne comme une agence d'aide responsable de l'attribution des organes, de leur transport, de la gestion de la liste d'attente, des registres de transplantation, de la statistique, de l'information générale et spécialisée ainsi que des actions qui peuvent améliorer le processus complet de don d'organes et de transplantation.

• Un grand effort sur la formation permanente des médecins et sur l'éducation des coordinateurs de transplantation, nouveaux et anciens est financé et dirigé par l'administration centrale de la santé.

Le Bureau Central de l'ONT fonctionne comme une agence d'aide responsable de l'attribution des organes, de leur transport, de la gestion de la liste d'attente, des registres de transplantation, de la statistique, de l'information générale et spécialisée.

Dr. Ballarin, Fundacio Puigvert Barcelona

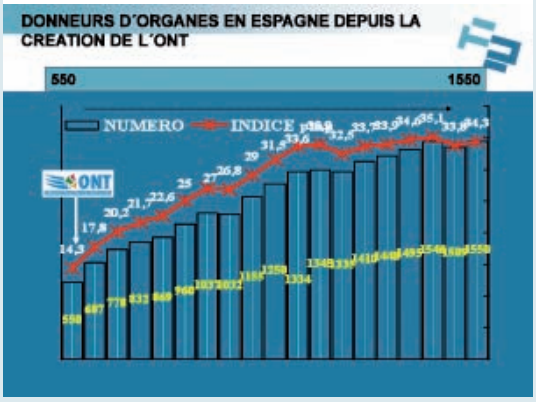


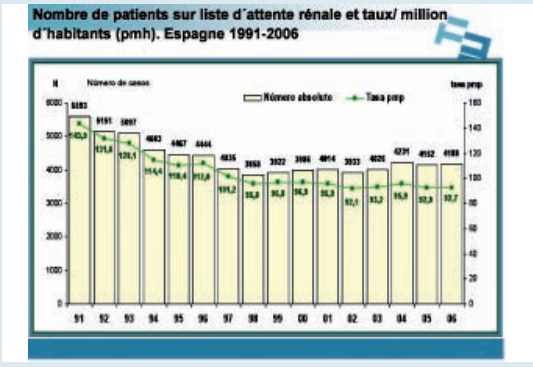


Plusieurs programmes de formation pour les professionnels de la santé ont été développés, dédiés expressément à chaque stade du processus (détection et suivi du donneur, aspects légaux, contacts avec les familles, aspects de l'organisation, gestion des problèmes).

• Le remboursement hospitalier pour la partie incombant aux administrations de santé régionales finance le plus clair de l'activité de transplantation. A l'inverse l'activité soutenue de recherche de donneurs dans les petits hôpitaux qui ne sont pas universitaires et dépourvus de structures de transplantation, fait que leur conversion est pratiquement impossible.

• On a donné beaucoup d'importance à la question clé des moyens de communication et à l'amélioration du niveau d'information de la population espagnole sur ces sujets. Il existe un téléphone rouge spécial transplantation ouvert 24h sur 24, des réunions périodiques entre journalistes et leaders d'opinion, des cours de communication pour le personnel hospitalier et les coordinateurs régionaux, et la gestion de la publicité alliée à une diffusion adéquate et systématique vers les medias et la communauté médicale.





Le taux de dons d'organes a augmenté partout depuis les années 90 et s'est maintenu entre 33 et 35 donneurs (PMP) durant les 7 dernières années. Ce taux est supérieur à tous les autres pays occidentaux et représente la meilleure augmentation de dons d'organes pour un pays entier durant ce laps de temps.

Un arsenal légal adapté, similaire techniquement à ceux en vigueur dans les autres pays occidentaux, la définition de la mort cérébrale, la faculté d'obtenir des organes après le consentement de la famille, et l'interdiction de toute compensation pécuniaire suite au don.

L'Espagne a une loi de consentement théorique supposé, mais du point de vue pratique, le consentement de la famille est toujours demandé et les volontés de la famille sont toujours respectées comme dans presque tous les pays de l'Union Européenne. Le taux de refus des familles est passé de 26% dans les années 90 à 16% en 2005.

Il est clair que l'augmentation des dons d'organes pendant les années 90 ne peut être attribuée à un quelconque changement de la législation espagnole qui est restée inchangée depuis 1979.

Ces mesures datent ainsi de beaucoup plus loin que l'institution du métier de coordinateur de transplantation, et ne sont pas faciles à interpréter. Les résultats peuvent être profondément influencés par les différences structurelles de pays à pays.

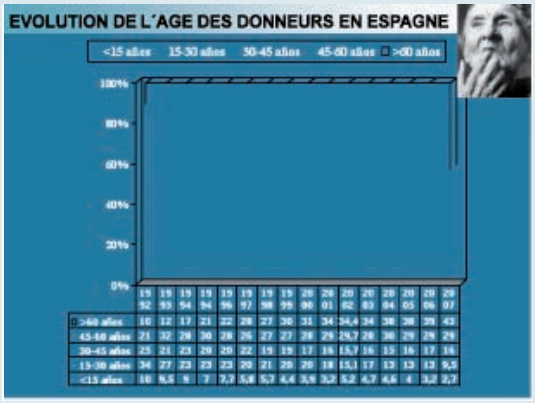
LES RÉSULTATS

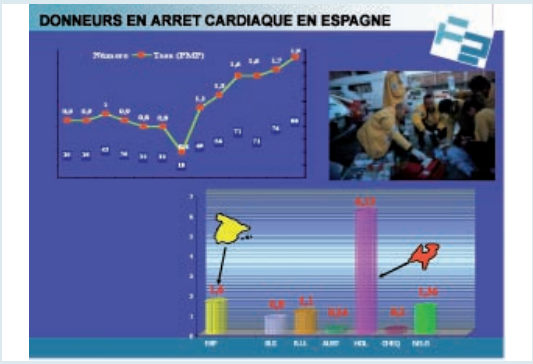
Le taux de dons d'organes a augmenté partout depuis les années 90 et s'est maintenu entre 33 et 35 donneurs (PMP = par million de population) durant les 7 dernières années.

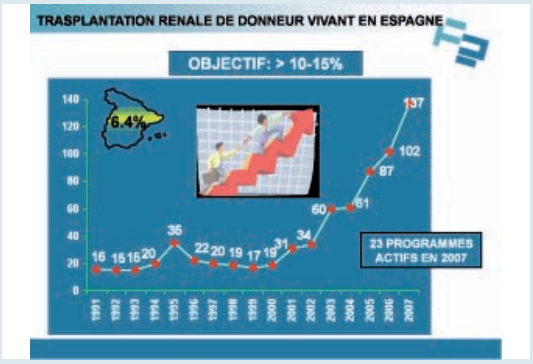
Ce taux est supérieur à tous les autres pays occidentaux et représente la meilleure augmentation de dons d'organes pour un pays entier durant ce laps de temps.

14 des 17 régions obtiennent plus de 30 donneurs pmp et 5 d'entre elles plus de 40. Les caractéristiques de ces donneurs ont considérablement changé à cause de la diminution des accidents mortels de la route et de la recherche de donneurs plus âgés. Les accidents de la route ont diminué comme déclencheurs de dons d'organes de 43% en 1992 à 14 % en 2006, et pendant ce temps les accidents vasculaires cérébraux ont augmenté

de 39% à 60%. En conséquence l'âge moyen des donneurs est passé de 38 à 54 ans et le pourcentage de donneurs de plus de 60 ans est monté de 10 à 39%.
Le taux de refus des familles a diminué de 27,6 à 15,2%.
Le nombre de transplantations de rein de cadavre est passé de 1021 à 2005 (Soit une augmentation de 100%) et le total d'organes utiles transplantés est passé de 1302 à 3756 en dix ans (presque 3 fois plus).
Le taux de transplantation pour le foie et le rein sont comme pour beaucoup les plus élevés au monde et les patients sur la liste d'attente espagnole ont la meilleure probabilité de recevoir un organe.
Si le nombre annuel de transplantations de rein réalisées en Espagne était resté stable, comme dans la majeure partie des autres pays, beaucoup de malades rénaux n'auraient pas été transplantés pendant ces années.
La réduction des coûts estimés de la suppression des dialyses de ce fait, représente chaque année pratiquement le double du coût total de toutes les transplantations viables réalisées en Espagne.
Cependant la transplantation ne peut être considérée comme un luxe réservé exclusivement aux pays riches, mais surtout une thérapie très rentable capable de sauver beaucoup de vies dans le monde entier.







LA TRANSPLANTATION CŒUR ARRETE

Comme on le voit sur la diapositive ce système est en nette progression en Espagne. Le taux de TMC est passé de 0,6 % en 1995 au taux de 1,9% en 2007. Pour les pays de l'Union Européenne l'Espagne se situe en deuxième position derrière les Pays Bas très largement supérieurs.

DONNEURS VIVANTS

L'Espagne arrive à 6,4% de donneurs vivants . Mais on voit que cette tendance est nettement en augmentation depuis 2002. Avec 23 programmes actifs en 2007. L'objectif est d'atteindre la proportion de 10 à 15 % des transplantations.

CONCLUSION

Comment améliorer le don d'organes ?
-Par la détection des donneurs potentiels
-L'analyse du refus des familles
-La promotion du donneur vivant
-Le recours au donneur en arrêt cardiaque
-La formation et la motivation des personnels...
-La promotion du don d'organes dans la population d'origine étrangère.
Merci de votre attention

• DR JOSE BALLARIN,
FUNDACIO PUIGVERT BARCELONA

Cette intervention s'inspire d'un texte du Dr Matesanz, président de l'ONT (Organisation Nationale de Transplantation 9 et de la Dr R. Deulofeu, présidente de l'organisation Catalane de Transplantation, paru dans le dernier Nefrogen.

Le Pr Claire POUTEIL –NOBLE : Service de Néphrologie-Transplantation- Centre Hospitalier Lyon-Sud Université Claude Bernard -69475 Pierre-Bénite Cedex s'est ensuite exprimée sur les problèmes de transplantation en Europe. La densité de son exposé ne nous permet pas de le publier entièrement dans ce numéro. Il sera intégralement reproduit dans Néphrogène 49.

INTERVENTION
Richard Berry

ON SAIT QUE RICHARD BERRY se bat sans relâche pour promouvoir la transplantation. En tant que Parrain de l'AIRG-France, il avait voulu participer, dimanche matin, aux débats sur ce sujet qui lui tient tant à cœur. Très intéressé par l'intervention du Dr Ballarin, il a noté avec regret tout ce qui nous sépare des Espagnols sur la transplantation. D'abord le nombre de plus en plus important de transplantations, la promotion permanente du don d'organes, la promotion du don entre vivants, etc .

Prenant la parole avec son ardeur coutumière, il a relevé que ce résultat, cette première place, en Europe de l'Espagne, était le résultat d'une volonté à l'échelon politique national de mobiliser tous les acteurs de ce combat. Cette mobilisation, a-t-il ajouté, est basée sur une formidable organisation qui ne laisse rien au hasard à tous les stades des opérations.

Ensuite il a salué avec enthousiasme la volonté permanente d'information qui se traduit par des messages journaliers dans tous les médias. Et en s'adressant au Pr Arnold Munich qui était venu conclure nos journées, il a souhaité que la France suive sans retard ce modèle en utilisant profondément tous les outils de la communication pour la promotion du don d'organe qui est une cause vitale nationale. •

CONCLUSION DES JOURNEES ANNUELLES
par le Pr Arnold Munnich, conseiller du président de la République

LE PR ARNOLD MUNNICH, invité par le Pr Grünfeld à clôturer nos Journées Annuelles avait bien voulu honorer de sa présence notre manifestation. Après avoir évoqué tous les aspects de la politique de santé du Gouvernement, il s'est penché sur les problèmes spécifiques liés aux maladies rénales génétiques. Il a particulièrement insisté sur le Plan Maladies Rares en nous affirmant que ce plan serait reconduit en 2009.

Il a ensuite insisté sur le rôle de plus en plus déterminant des associations dans la cité et noté que dans ce domaine la France montrait l'exemple avec un tissu associatif important.

Et pour finir, constatant les progrès de notre association, qu'il connaît bien, il nous a encouragés à poursuivre un travail qu'il juge primordial. •

LA TOMBOLA

Nous fêtions nos 20 ans et nous avons voulu terminer ces deux journées dans la bonne humeur en savourant tout ce qui nous rassemble dans le plaisir de nous retrouver, ensemble, dans la poursuite des mêmes objectifs.

Alors on a organisé une tombola pour changer le rythme. Un grand merci à tous ceux qui nous ont offert des lots, en particulier Gérard PONS (Dialyses et Croisières 53 Avenue de la Libération 33110 Le Bouscat) qui a bien voulu offrir un voyage en Tunisie, Valérie Slama qui a apporté de nombreux lots de Marseille, en particulier ceux d'Elisabeth Tariot, de Mme Campi, d'Agnès Desmoulins et de la Société HARIBO qui avait été d'une très grande générosité, Claude Chevalier avec un séjour en chambre d'Hôtes et tous ceux et celles qui ont pu faire de cette tombola un sympathique moment de détente. Richard Berry a animé avec brio cette fête avec l'aide très active de Valérie et Alain Slama.

ET LE GÂTEAU D'ANNIVERSAIRE

La bonne humeur est montrée d'un cran quand est venu le moment de souffle les bougies de l'anniversaire des 20 ans de l'AIRG en espérant que ce souffle l'animera longtemps.

>> SUITE DE LA PAGE 5

compte-rendu

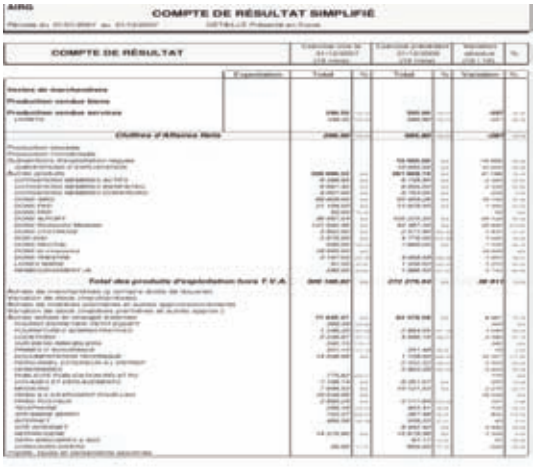
L' ASSEMBLÉE GÉNÉRALE DU 7 JUIN 2008

Vote du rapport Moral : Pour : 207 / abstentions : 10 / contre : 0 / APPROUVE. (page 3)

La parole est ensuite donnée à Ghislaine Vignaud, Trésorière.

COMPTES 2007 AIRG-FRANCE

Bonjour à tous,
Cette année, la présentation des comptes sera différente du fait des exigences qui s'attachent à la reconnaissance d'utilité publique de l'association. Nous sommes donc tenus de présenter des comptes certifiés par un commissaire aux comptes, dont je vous lirai les conclusions à la fin de mon intervention. Comme vous disposez du compte d'exploitation et du bilan (ci-dessous) établis par Isabelle Fabre de la société ACCES Consultant que je remercie vivement d'assurer ce travail bénévolement, je me bornerai à en souligner les points les plus importants.


AIRG
COMPTE DE RÉSULTAT SIMPLIFIÉ

AIRG
BILAN SIMPLIFIÉ

ACTIF

PASSIF

COMPTE DE RÉSULTAT (suite)

POUR LES PRODUITS : Les ventes représentent les ventes des livrets. Les cotisations sont en recul de 15% sur 2006 mais cela montre que les adhérents privilégient les dons sur les maladies. Les dons compensent ce retard. Nous avons donc décidé de ne pas augmenter le montant des cotisations en raison du contexte économique. Les dons pour les pathologies : ce poste a augmenté de 21 %.

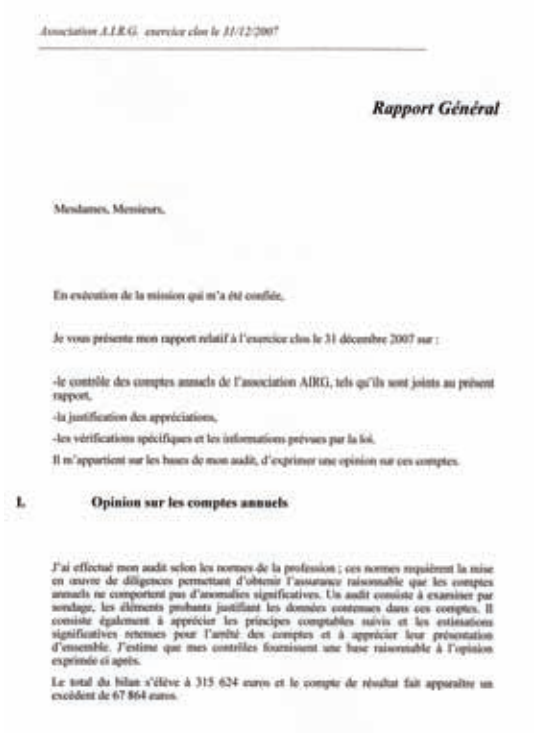
POUR LES CHARGES : les manifestations : les 18 000 € représentent les dons obtenus par Marie Berry pour sa manifestation « ils s'exposent pour la vie ». Les produits financiers découlent des intérêts du compte sur livret. Au total les produits augmentent de 13 %. Le poste fournitures est en diminution de 42%. Le poste services extérieurs est essentiellement tenu par la facture de la 2ème parution du livret

Alport de 14 036 €. Les autres services extérieurs représentent : l'Information : 29 324 €, dont Néphrogène : 14 370€, et Missions : 14 954 €, la Publicité : 811 €, Poste, Téléphone et Internet : 4 382 €, Dépenses "ils s'exposent pour la vie" : 18 644€. Total : 53 161 €. L'aide à la recherche s'élève à 172 432 €, mais vous verrez qu'il faut y ajouter un report de 52 668 € de 2006 pour le syndrome d'Alport.

LE TOTAL DES CHARGES s'élève à 244 277 € soit 4,89% de plus qu'en 2006.
Ce qui libère un résultat excédentaire de 67 865 € en augmentation de 63 % sur 2006.
Je vous montre maintenant le montant, jamais atteint, des aides allouées à la recherche médicale en 2007.

Nous continuons à soutenir l'appel d'offre sur le syndrome d'Alport du Pr Gross de l'université de Gottingem 2 projets sur la PKD, 1 sur le Shu et la maladie TCF2, et nous continuons à aider un jeune chercheur en lui remettant un prix de 16 000€ lors du congrès de la Société de Néphrologie. L'appel d'offre de 60 000 € sur les maladies rénales génétiques est en cours d'examen par le jury.

Je vais maintenant vous lire les conclusions du Commissaire aux comptes Monsieur Stéphane Brami, Expert Comptable –Commissaire aux Comptes 10 rue Madeleine Michélis 92 200 Neuilly sur Seine, et je vous demanderai ensuite d'approuver les comptes par votre vote en nous donnant quitus pour la gestion 2007.



Association A.I.R.G. exercice clos le 31/12/2007

Rapport Général

Mesdames, Messieurs,

En exécution de la mission qui m'a été confiée,

Je vous présente mon rapport relatif à l'exercice clos le 31 décembre 2007 sur :

-le contrôle des comptes annuels de l'association AIRG, tels qu'ils sont joints au présent rapport,

-la justification des appréciations,

-les vérifications spécifiques et les informations prévues par la loi.

Il m'appartient sur les bases de mon audit, d'exprimer une opinion sur ces comptes.

I. Opinion sur les comptes annuels

J'ai effectué mon audit selon les normes de la profession ; ces normes requièrent la mise en œuvre de diligences permettant d'obtenir l'assurance raisonnable que les comptes annuels ne comportent pas d'anomalies significatives. Un audit consiste à examiner par sondage, les éléments probants justifiant les données contenues dans ces comptes. Il consiste également à apprécier les principes comptables suivis et les estimations significatives retenues pour l'arrêté des comptes et à apprécier leur présentation d'ensemble. J'estime que mes contrôles fournissent une base raisonnable à l'opinion exprimée ci après.

Le total du bilan s'élève à 315 624 euros et le compte de résultat fait apparaître un excédent de 67 864 euros.

Association A.I.R.G. exercice clos le 31/12/2007

Rapport spécial

Mesdames, Messieurs,

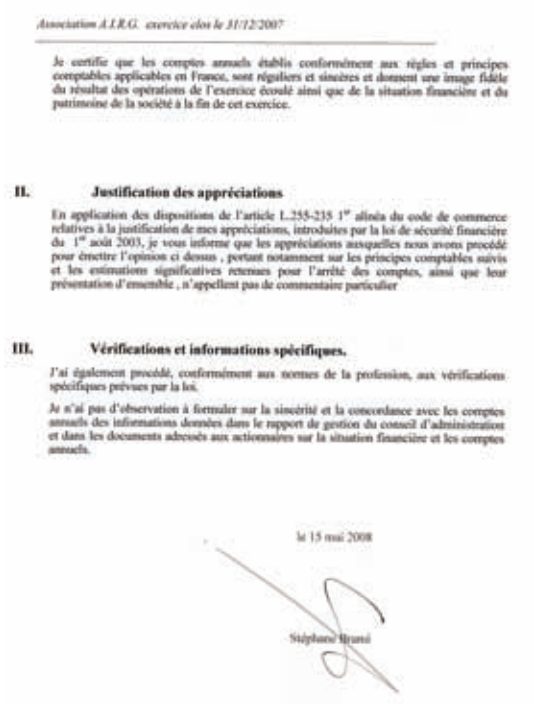
En ma qualité de commissaires aux comptes de votre association, je dois vous présenter un rapport sur les conventions réglementées.

Il n'entre pas dans ma mission de rechercher l'existence éventuelles de telles conventions, mais de vous communiquer , sur la base des informations qui m'ont été données, les caractéristiques et les modalité essentielles de celles dont j'ai été avisées, sans avoir à me prononcer sur leur utilité et leur bien fondé. Il vous appartient d'apprécier l'intérêt qui s'attachait à la conclusion de ces conventions en vue de leur approbation.

J' ai effectué mes travaux selon les normes professionnelles applicables en France. Je n'ai pas été avisé de la conclusion de conventions pouvant relever de la réglementation.

le 15 mai 2008

Stéphane Brami



Association A.I.R.G. exercice clos le 31/12/2007

Je certifie que les comptes annuels établis conformément aux règles et principes comptables applicables en France, sont réguliers et sincères et donnent une image fidèle du résultat des opérations de l'exercice écoulé ainsi que de la situation financière et du patrimoine de la société à la fin de cet exercice.

II. Justification des appréciations

En application des dispositions de l'article L.255-235 1er alinéa du code de commerce relatives à la justification de mes appréciations, introduites par la loi de sécurité financière du 1er août 2003, je vous informe que les appréciations auxquelles nous avons procédé pour émettre l'opinion ci dessus , portant notamment sur les principes comptables suivis et les estimations significatives retenues pour l'arrêté des comptes, ainsi que leur présentation d'ensemble , n'appellent pas de commentaire particulier

III. Vérifications et informations spécifiques.

J'ai également procédé, conformément aux normes de la profession, aux vérifications spécifiques prévues par la loi.

Je n'ai pas d'observation à formuler sur la sincérité et la concordance avec les comptes annuels des informations données dans le rapport de gestion du conseil d'administration et dans les documents adressés aux actionnaires sur la situation financière et les comptes annuels.

le 15 mai 2008

Stéphane Brami

VOTE : Approbation des comptes 2007 :
Pour : 207 / abstentions : 10 / contre : 0 / APPROUVES.
Quitus est donné à la Trésorière pour sa gestion de l'année 2007.

La parole est ensuite donnée à Béatrice Sartoris, Trésorière adjointe, pour les Comptes prévisionnels 2008.

Bonjour à tous !
Voici les comptes prévisionnels synthétiques 2008.

LES PRODUITS : la ligne vente n'est pas renseignée car les livrets seront désormais gratuits (hormis les frais de port) les cotisations sont prévues pour 25.000 euro, le montant de la cotisation étant inchangé. Les dons : nous croyons toujours aux miracles et jusqu'à présent nous n'avons pas été déçus.

LES CHARGES :

La documentation technique : il s'agit du financement à venir pour deux livrets, l'un sur la PKD, l'autre sur la maladie de Berger.

Les services extérieurs : il s'agit des missions et des déplacements. La somme de 18 643 euro, relative à la manifestation « Ils s'exposent pour la vie », qui figurait en 2007, n'est plus provisionnée.

Aide à la recherche : nous prévoyons la somme de 200.000 euro en espérant qu'on pourra faire mieux.

Dotation aux réserves : les statuts nous obligent à capitaliser 10 % du résultat de l'année écoulée, ce qui pour 2008 représente la somme de 6 800 euro.

Le résultat est prévu à 26 200 euro. Je vous demande d'approuver cette prévision et vous remercie de votre attention.

	2007	2008		2007	2008
Ventes	298	0	Fournitures	1 715	2 000
cotisations	22 071	25 000	Docs technique	16 968	23 000
Dons	286 817	270 000	Services extérieurs	53 161	40 000
Produits financiers	2 955	3 000	Subventions Aides à la recherche	172 432	200 000
			dotation réserves		6 800
			Résultat	67 865	26 200
TOTAL Produits	312 142	298 000	TOTAL Charges	312142	298 000

VOTE: Approbation des comptes prévisionnels 2008 : Pour : 207 / abstentions : 10 / contre : 0 / APPROUVES.

RENOUVELLEMENT et NOUVEAUX POSTULANTS AU CONSEIL

Aimé VERLAQUE, délégué PACA postulait pour le renouvellement de son mandat
VOTE : Pour : 217- Contre : 0 – Abstentions : 0 – Elu à l'unanimité.

Marylise CLANET, postulait pour un premier mandat, elle se présente : Marylise Clanet de nationalité française, est domiciliée 28 Rue de Gergovie 75014 PARIS, elle exerce la profession de Secrétaire, et pourra au sein de l'AIRG-France prendre en charge la délégation de l'Ile de France
VOTE : Pour : 217- Contre : 0 – Abstentions : 0 – Elue à l'unanimité.

L'ordre du jour étant épuisé, la séance est levée à 13 h. •

UNE JOURNÉE D'INFORMATION *aux patients et aux familles sur les maladies kystiques rénales de l'enfant*

Cette journée a eu lieu, le samedi 31 mai 2008, de 9h30 à 16h à l'Hôpital des enfants de Toulouse. Elle a regroupé environ 130 personnes venues des 4 régions (Aquitaine, Limousin, Languedoc Roussillon et Midi-Pyrénées) du Centre de Référence (CDR-SORARE). J'ai été sollicitée, en tant que correspondante régionale, pour présenter l'AIRG-France, par le Service de Néphrologie Pédiatrique, organisateur dans le cadre du Centre de Référence du Sud.

La journée a débuté par le mot d'accueil du Docteur Decramer, responsable de l'équipe de néphrologie pédiatrique de Toulouse. Des généralités concernant les maladies kystiques rénales ont été ensuite présentées par le Docteur Bouissou, coordinateur pour la pédiatrie du Centre de Référence. Puis le Docteur Decramer a repris la parole pour nous présenter les aspects concernant le diagnostic anténatal. Ensuite le Professeur Chauveau, coordinateur pour les adultes du Centre de Référence, a présenté les nouvelles perspectives thérapeutiques, ainsi que les protocoles et travaux de recherche entrepris sur ce domaine.

Quatre ateliers spécifiques par pathologie ont été proposés :
- la Polykystose Récessive coordonné par le Professeur Morin de

Des exposés, détaillés mais accessibles, suivis de moments de questions / réponses entre praticiens et familles se sont succédés.

Après la présentation de notre association, des ateliers spécifiques ont été proposés aux adultes et aux enfants.

Un buffet convivial, des conseils diététiques et la journée se terminait par des échanges : témoignages de patients ou de leurs familles, réponses, aux interrogations ou remarques, par les différents praticiens présents.

**Des ateliers éducatifs ont été proposés aux enfants, selon leurs âges, en parallèle des ateliers par pathologie.
Ils ont pu ainsi s'exprimer sur des thèmes précis (le traitement, le ressenti, la vie sociale, le vécu de la maladie….) sous la coordination de l'équipe des infirmières, éducatrices et diététiciennes de l'Hôpital des enfants de Toulouse.**

Montpellier.
- Polykystose Dominante coordonné par les Drs Llanas de Bordeaux et Bandin de Toulouse.
- Maladie liée au gène TCF2 coordonné par les Drs Decramer de Toulouse, Harambat de Bordeaux.
- Néphronophtise coordonné par les Drs Adra de Montpellier et Brochard de Toulouse.

L'après-midi, Mme Poncharraud, diététicienne à l'Hôpital des enfants de Toulouse, a mis l'accent sur les problèmes liés à la diététique et au régime, et a apporté des réponses pratiques aux questions de la vie quotidienne. La fin de la journée a été consacrée aux témoignages des patients et de leurs familles avec une table ronde, « La parole au patient et sa famille », coordonnée par des équipes de psychologues : Mmes Perisse et Beaumasson et l'ensemble des équipes médicales.

Je tiens à remercier les équipes de l'hôpital des enfants de Toulouse, tout particulièrement les docteurs Bouissou, Decramer et Bandin ainsi que le professeur Chauveau pour leur investissement dans la préparation, le déroulement et le suivi de cette journée.

Ces moments de rencontres, formels et informels, entre équipes médicales, patients et leurs familles sont des instants privilégiés, chargés d'émotion, mais très instructifs pour poursuivre les traitements quotidiens mais aussi les recherches sur ces pathologies.

• NICOLE.PATIN@AC-TOULOUSE.FR

Outre la présentation d'un diaporama sur l'AIRG en séance plénière, Sylvette Raynal et moi-même avons tenu un « stand » qui nous a permis des échanges, la transmission de diverses informations orales ou écrites, la réception de commandes pour les livrets de l'AIRG-France et même l'accueil de nouveaux adhérents !

Journée à renouveler en 2009 sur d'autres thèmes et en liaison avec d'autres membres de l'AIRG du Sud-Ouest…

UNE BONNE NOUVELLE

Le petit Paul, arrière-petit-fils de notre amie Bernadette Baudin, est venu cette année, le 25 février, agrandir cette sympathique famille. Nous lui souhaitons la bienvenue et tout le bon heur possible.

REMERCIEMENTS

Merci à ceux qui pensent à l'AIRG-France dans les moments de joie comme dans les moments de tristesse. En effet, nous avons enregistré beaucoup de gestes de générosité des familles des adhérents à l'occasion de ces circonstances.
Merci aux familles Couillette, Lamothe, Leloup, Lhermitte, Renaudin, Villesuzanne, à qui nous adressons nos sincères condoléances.

La permanence de l'AIRG France
Place Saint Sulpice Paris 6e - Tél. : 01 53 10 89 98
est ouverte tous les jeudis de 10h à 12h30 et de 14h à 17h. Vous y serez les bienvenus.

Bénévolat, mode d'emploi

LES CONNAISSEZ-VOUS, ceux qui, un jour funeste, ont reçu la maison sur la tête, ceux qui ont appris qu'eux-mêmes ou l'un (ou plusieurs) de leurs proches avait une maladie inconnue d'eux jusqu'alors, une maladie qui bouleverse leur existence, qui les pousse à agir, à s'informer, à rencontrer des compagnons d'infortune, bref à faire plus qu'un chèque ?

Bien sûr que vous les connaissez, ils sont tout près de vous.
Et puis, un beau jour quelqu'un vous dit :
- Venez nous aider ! Si vous saviez comme l'on a besoin de vous !
- Mais je ne sais rien faire, et puis je ne veux pas m'engager... Je ne sais pas si je pourrai avoir assez de temps disponible. Je ne suis pas très solide, ni dans mon corps, ni dans ma tête
- Je voudrais bien vous aider, mais je ne voudrais pas promettre et ne pas donner suite...
- Je travaille..... Je m'absente souvent..... Je n'y connais rien.....
Moi non plus ! Moi aussi ! Moi, c'est pareil ! Mais je ne suis pas seule (seul) et à plusieurs on arrive toujours à s'arranger, on se complète, on s'épaule, on se remplace en cas d'indisponibilité, on échange idées et projets, on soupèse les possibilités. C'est vrai qu'on est parfois bien fatigué, parfois même un peu découragé, mais ça ne dure pas. Et puis il y a tant de joie quand les projets aboutissent, quand on voit naître les sourires, tant de joie aussi dans les rencontres et l'amitié partagée, tant de joie malgré la peine et les souffrances.

Un beau conte africain me revient en mémoire.
La savane était en feu. Les animaux fuyaient, terrorisés. Seul, un colibri ne suivait pas le mouvement et s'obstinait à faire la navette entre un trou d'eau où il prélevait quelques gouttes dans son bec minuscule et les flammes sur lesquelles il les relâchait.
Un vieux lion, qui peinait à suivre les siens, le vit et lui dit :
- Mais qu'est-ce que tu fabriques ? Sauve-toi donc, tu vois bien que ce que tu fais ne sert à rien ! ».
- Je fais ma part, répondit l'oiseau en poursuivant infatigablement son manège.
L'un de nos penseurs a écrit : « Le bonheur, on le trouve rarement en soi, jamais chez les autres ».
J'aurais bien deux mots à dire à cet intellectuel. Ce n'est pas le bonheur que l'on cherche en décidant de se mettre au service des autres. C'est la volonté d'être utile.
En faisant « sa part ». • **FRANÇOISE COUPPEY**

PENSEZ À VOTRE ADHESION

Nous rappelons à nos amis adhérents qui n'auraient pas encore réglé leur cotisation pour l'année 2008 que l'AIRG-France a besoin de vous pour agir. AIDEZ-NOUS en nous envoyant votre règlement avant la fin de la présente année.
Un grand merci !

CHANGEMENTS D'ADRESSE

Quand vous déménagez, nous savons bien que vous avez beaucoup de choses à faire, beaucoup de problèmes à régler, et tout et tout ! Cependant si vous pouviez penser à nous communiquer votre nouvelle adresse, combien de relances, de rappels et de rendez-vous ratés pourraient être évités. Nous nous sommes trouvés dernièrement devant une cinquantaine de lettres portant la mention fatidique « N.P.A.I. » (n'habite pas à l'adresse indiquée). D'où notre désarroi et des dépenses inutiles. Merci d'avance de penser à l'AIRG-France, autant qu'aux Impôts, aux Banques, Assurances et autres administrations.

LE ROTARY-CLUB DE PARIS SUD-EST

Organisait cette année encore le 11 avril 2008 la grande compétition de KART sur le circuit international de Wissous, au profit de l'AIRG-France.
Beaucoup plus de participants se pressaient au départ répartis en 24 équipes.
On voit sur la photo 1 Serge Macé, l'infatigable organisateur de ce rallye procéder au briefing avant le départ en compagnie de Jacques Vignaud venu encourager les participants au nom de l'AIRG-France. Le 15 mai 2008, au cours du sympathique repas statutaire de l'association, des chèques représentant un don de 3500 € en faveur de l'aide à la recherche sur les maladies rénales génétiques que soutient l'AIRG-France ont été remis à Jacques Vignaud. Cette somme représente une augmentation importante sur l'année dernière. Le Conseil d'Administration adresse ses plus vifs remerciements au Président du Rotary Club de Paris-Sud Est, à M. Serge Macé et à tous les chefs d'entreprises membres du club qui ont bien voulu se mobiliser pour défendre notre cause. La prochaine compétition aura lieu le 5 décembre 2008. •

BRIEFING DE DÉPART

REMISE DES COUPES

MANIFESTATION THÉÂTRALE

Au mois d'avril dernier, la talentueuse Compagnie des 7 de la Cité a joué « Le Révérend », comédie satyrique de Slawomir Mrozek, pour le plus grand plaisir des spectateurs et au profit des Associations, soit 2286,36 € pour l'AIRG-France. Un grand merci à cette troupe sympathique dont le professionnalisme nous étonne de plus en plus. Venez encore plus nombreux l'année prochaine. Non seulement vous passerez une excellente soirée, mais aussi vous pourrez aider notre action en faveur de la recherche médicale. •

AGENDA

DU 4 AU 11 OCTOBRE 2008
La FNAIR organise la 4ème Semaine du Rein, en partenariat avec de nombreuses associations sur le thème « 1 personne sur 20 est atteinte de maladie rénale et ne le sait pas ! ». Le 4 octobre à Paris, L'AIRG-France participera à la marche « A pieds pour les reins ».
www.semainedurein.fr et www.apiedpourlesreins.com

LE 18 OCTOBRE 2008
Journée annuelle de l'AIRG-Belgique à Namur.
www.airg-belgique.com

LE 22 NOVEMBRE 2008 :
Journée annuelle de l'AIRG Espagne à Barcelone.

DU 26 AU 29 NOVEMBRE 2008 : Participation de l'AIRG-France au 10ème congrès de la Société de Néphrologie et la Société Francophone de dialyse à Marrakech.

LE SAMEDI 6 DÉCEMBRE 2008 : Paris, Marche des maladies rares organisée par Alliance Maladies rares dans la cadre du téléthon 2008.

LE SAMEDI 6 DÉCEMBRE 2008 :
Hôpital Necker, Journée sur le diabète insipide congénital ou idiopathique organisée par le Centre de référence des maladies rénales héréditaires (MARHEA) et l'AFDI (association française du diabète insipide). http://asso.orpha.net/MARHEA/cgi-bin/index.php

CONTACTS

L'AIRG-France peut essayer de vous mettre en relation avec des familles concernées par la même maladie que celle dont vous souffrez. Si vous le souhaitez, renvoyez cette autorisation complétée à l'adresse suivante : AIRG-France Boîte postale 78 - 75261 Paris cedex 06

AUTORISATION

Je soussigné(e),

Nom : _____ Prénom : _____

Adresse : _____

Code postal : _____ Ville : _____

Courriel : _____ Tél. : _____

Autorise l'Association pour l'Information et la Recherche sur les maladies Rénales Génétiques "AIRG-France" à transmettre mes coordonnées aux personnes qui souhaiteraient entrer en contact avec des familles concernées par la même maladie que celle dont je suis atteint(e).

.....

.....

.....

Fait à : _____ le _____

Signature précédée de la mention "lu et approuvé"

Vous pouvez, sur ce document, outre le diagnostic de la maladie, préciser vos motivations, vos attentes, pour pouvoir rencontrer des personnes ou des familles atteintes de la même affection, ayant les mêmes buts et les mêmes préoccupations.

contacts

DEMANDE DE CONTACTS

48/1 - **DÉPARTEMENT 77**
S. Féminin. Je souhaiterais entrer en contact avec des personnes atteintes de la même maladie que moi « la polykystose hépato rénale ». Bon courage à tous et toutes.

48/2 - **DÉPARTEMENT 57**
S. Féminin. Pour ma fille âgée de 7 ans- Syndrome de Frasier.

48/3 - **DÉPARTEMENT 44**
S. Féminin. Polykystose rénale autosomique dominante. Je souhaite être contactée seulement par courrier. Merci beaucoup.

48/4 - **DÉPARTEMENT 60**
S. Féminin. Maladie de Von Hippel-Lindau. J'ai été opérée en 2003. Actuellement je vis avec une petite partie de rein qui m'évite la dialyse. C'est une maladie génétique rare (ma maman en est décédée) mon fils de 36 ans en est atteint aussi.

bulletin d'adhésion et de don

Pour soutenir les efforts de l'AIRG-France dans son action d'aide et d'information aux personnes atteintes d'une maladie rénale génétique.

1/ Je demande mon adhésion en tant que :

- ❑ Membre actif (de 20 à 35 euro). soit
- ❑ Membre bienfaiteur (de 36 à 80 euro). soit
- ❑ Membre donateur (au-delà de 80 euro). soit
- ❑ Nouvel adhérent
- ❑ Renouvellement

Pour l'année :

2/ Soutien à la recherche médicale sur les maladies rénales génétiques :

- ❑ PATHOLOGIE SOUHAITÉE :
- ❑ DON DE :

3/ Commande de livrets (pouront être téléchargeables sur le site)

Cocher le titre et le nombre d'exemplaire(s) désiré(s).

- ❑ livret sur la polykystose autosomique dominante
- ❑ livret sur le syndrome d'Alport
- ❑ livret sur la cystinose
- ❑ livret sur la maladie de Fabry
- ❑ livret sur la néphronophtise

Nom : _____ Prénom : _____

Adresse : _____

Code postal : _____ Ville : _____

Courriel : _____ Tél. : _____

Date : _____ **Signature**

Merci de faire un chèque pour chaque rubrique.
Chèque à libeller à l'ordre de l'AIRG-France et à renvoyer avec ce coupon-réponse à :
Mme Ghislaine Vignaud - AIRG-France - Boite postale 78 - 75261 Paris cedex 06
Internet : www.airg-france.org

AIRG-France - Association loi de 1901 sans but lucratif, reconnue d'utilité publique fondée en 1988. Les reçus correspondant aux versements sont expédiés chaque fin de trimestre.

POUR AIDER NOTRE ACTION, FAITES PARTICIPER VOS PROCHES ET VOS RELATIONS EN LEUR TRANSMETTANT LA COPIE DE CE FORMULAIRE. MERCI.

Depuis sa création en 1988 sous l'impulsion du professeur J.-P. Grünfeld et du docteur Ginette Albouze, l'AIRG-France publie un magazine d'information destiné à ses adhérents en conformité avec les objectifs de l'association qui veulent informer, aider les patients et soutenir la recherche. Cette publication rend compte de la vie et de l'activité de l'AIRG-France et informe ses lecteurs sur les sujets médicaux qui les préoccupent.
Elle ouvre aussi largement ses colonnes aux témoignages de ceux qui ont besoin de s'exprimer. Néphrogène se veut enfin un trait d'union entre vous par ce que nous appelons les fiches contact. Bonne lecture à tous.

Envoyer vos idées, articles, témoignages à :
Jacques Vignaud -
AIRG-France - B.P. 78 -
75261 Paris Cedex 06
E-mail : jacques.vignaud@noos.fr

AIRG-FRANCE - ASSOCIATION POUR L'INFORMATION ET LA RECHERCHE SUR LES MALADIES RÉNALES GÉNÉTIQUES

CONSEIL D'ADMINSTRATION

BUREAU

Présidente : Anne GRAFTIAUX
Trésorière : Ghislaine VIGNAUD
Trésorière Adjointe : Béatrice SARTORIS
Secrétaire : Jacques VIGNAUD
Secrétaire adjointe : Françoise COUPPEY

ADMINISTRATEURS DÉLÉGUÉS

Ginette ALBOUZE : Fondatrice 01 45 67 75 13
Marie BERRY : Relations publiques 06 16 88 18 50
Marianne Worbe : Développement régional 05 56 80 11 17

DÉLÉGATIONS RÉGIONALES

Catherine CABANTOUS : Aquitaine 05 58 09 27 43
Claude CHEVALIER : Rhône 04 90 33 39 80
Marylise CLANET : Ile-de-France 01 45 42 66 43
François COUPPEY : Languedoc-Roussillon 04 66 75 57 88
Rémy GREBOT : Bourgogne 03 80 45 35 63
Henri MORET : Nord - Pas de Calais 03 27 79 94 10
Valérie SLAMA : Bouches du Rhône 06 03 02 23 06
Aimé VERLAQUE : P.A.C.A. 04 92 98 16 57
Raphaël VITE : Rhone-Alpes 04 78 27 03 44
Marianne WORBE : Aquitaine 06 08 31 77 54

CHARGÉS DE MISSION

Catherine CABANTOUS : Développement 05 58 09 27 43
Vincent COUPPEY : Webmestre
Emmanuelle MARCK : Coordinatrice du site

CORRESPONDANTS

Bernadette BAUDIN : Picardie 03 23 83 46 20
Patrice BECU : Ile de la Réunion 06 92 86 19 54
Bénédicte BOURQUARD : Rhône 04 37 24 07 37
Nicole CABLAT : Seine-et-Marne 01 60 17 16 98
Jean-Michel CHENEAU : Loire Atlantique 06 30 76 07 68
Jean-Marie CORBEAU : Finistère 02 98 82 07 82
Jean-Louis DANNEPOND : Charente 05 45 39 76 76
Jacqueline DESLANDES : Paris 01 45 65 40 39
Damien GABORIAU : Gironde 06 85 12 68 12
Jean-Pierre GNEMMI : Alpes-Maritime 06 83 25 61 85
Ernest LEBRUMAN : Bretagne 02 98 67 14 21
Laurence MATHIEU : Pays Basque 05 59 46 11 73
Lucien MIKOLAJCZAK : Gard 04 66 75 45 72
Nicolas MULLIER : Nord 06 15 08 29 87
Géraldine PARELADA : Calvados 02 31 32 92 89
Nicole PATIN : Midi-Pyrénées 05 61 35 07 00
Rose-Marie PAYROT : Pyrénées Orientales 04 68 54 65 86
Corinne et Daniel RENAUD : Deux-Sèvres 05 49 75 08 63
Jacki ROUSTANG : Vaucluse 04 90 34 46 43

CONSEIL SCIENTIFIQUE

• Président

Pr Dominique CHAUVEAU
Néphrologie, CHU Rangueil, Toulouse

• Président d'honneur

Pr. Jean-Pierre GRüNFELD, Néphrologie,
Hôpital Necker - Enfants malades, PARIS.

• Membres

Pr. Eric ALAMARTINE CHU Nord Saint Etienne
Dr. Ginette ALBOUZE Paris
Dr. Corinne ANTIGNAC Inserm U 423 Paris
Dr. François BOUISSOU Hôpital Rangueil Toulouse
Dr. Georges BRILLET Centre d'Hémodialyse Châteauroux
Pr. Michel BROYER Hôpital Necker-Enfants malades Paris
Pr. Jacques CHANARD CHU Maison Blanche Reims
Pr. Pierre COCHAT Hôpital Edouard Hérriot Lyon
Pr. Michel FONTES Inserm U 491 Marseille
Pr. Thierry HANNEDOUCHE Hospices civils Strasbourg
Pr. Bertrand KNEBELMAN Hôpital Necker - Enfants Malades Paris
Dr. Micheline LEVY Courbevoie
Pr. Chantal LOIRAT Hôpital Robert Debré Paris
Pr. Patrick NIAUDET Hôpital Necker - Enfants Malades Paris
Pr. Hubert NIVET Hôpital Bretonneau Tours
Pr. Yves PIRSON Clinique Saint Luc Bruxelles
Dr. Rémy SALOMON Hôpital Necker - Enfants Malades Paris
Dr. Pierre SIMON Hôpital la Beauchée Saint Brieuc
Pr. Michel TSIMARATOS Hôpital de La Timone Marseille
Dr. Philippe VANHILLE CHR Valenciennes

AIRG France

Association pour l'Information et la Recherche sur les maladies rénales Génétiques

Un grand MERCI à tous ceux qui nous aident

Pharma

Roche

Gérard Paus

NOVARTIS TRANSPLANTATION & IMMUNOLOGIE

AMGEN Néphrologie

Shire

GAMBRO

POUR LA SANTÉ fondation Groupama

ORTHO BIOTECH DIVISION DE JANSSEN-CILAG S.A.S.

genzyme

BLUE BEACH